

STIINȚA ȘI TEHNICA PENTRU TOTI
SERIA
AGRICULTURA

PETRE DIACONU

Ce știm despre ereditate?



Știința și tehnica pentru toți

Seria Agricultură

DP/np

Prof. univ. dr. PETRE DIACONU

Ce știm despre ereditate?

COLECȚIA „ȘTIINȚA ȘI TEHNICA PENTRU TOȚI“

Seria Agricultură

Apare sub egida

CONSILIULUI NAȚIONAL AL FRONTULUI DEMOCRAȚIEI
ȘI UNITĂȚII SOCIALISTE



EDITURA CERES
București, 1981

INTRODUCERE

Epoca contemporană se caracterizează printr-un avânt fără precedent în toate domeniile științei și tehnicii. Experiințe tot mai fine și precise însoțesc progresul științific și aprofundează cunoștințele noastre despre viață și mediul înconjurător. Tot mai des se afirmă că științele au pășit, în totalitatea lor, în era atomului, a genei și a cosmosului.

În secolul trecut oamenii de știință au stabilit natura materială a eredității, nouă și generațiilor viitoare ne revine datoria de a păstra ereditatea lumii vii așa cum am moștenit-o, nealterată.

Editura și autorul, avînd în vedere complexitatea factorilor de mediu în care își desfășoară activitatea omul contemporan, factori care interacționează direct cu ereditatea a tot ce este viu, și-au propus să pună la dispoziția unui număr mare de cititori o lucrare în care într-un volum restrîns de pagini și o formă ușor accesibilă să fie expuse principiile de bază ale geneticii.

Fără a pretinde elucidarea deplină a întrebărilor îndreptate spre genetica zilelor noastre și nici măcar reușita unei prezentări exhaustive a capitolelor de față ne străduim să aducem o modestă contribuție la formarea unei gândiri biologice unitare, atît de necesară în toate domeniile de activitate.

Dorim în mod deosebit să contribuim la atragerea a cât mai mulți tineri spre cunoașterea tainelor eredității, lucrarea de față urmînd să constituie chemarea și angajarea lor la aprofundarea cunoștințelor despre ereditate, la cercetarea științifică de viitor, prin aceasta știința în general și genetica în special avînd mult de cîștigat.

AUTORUL

EVOLUȚIA CUNOȘTINȚELOR DESPRE EREDITATE

Istoria geneticii, ca știință a eredității și variabilității, începe cu mii de ani în urmă, poate chiar din momentul marii cotituri din evoluția omului, cînd acesta dintr-un nomad vînat, culegător de fructe și rădăcini devine un statornic crescător de animale și cultivator de plante.

Preocuparea omului de a reține pentru reproducere exemplarele care îi satisfăceau mai bine cerințele sale este ilustrată prin inscripții în piatră dintre care unele datează de aproximativ 13 mii de ani. Încă în neoliticul îndepărtat sumerienii, efectuînd polenizări artificiale la palmieri, sporeau variabilitatea și vitalitatea acestora. Ei au creat și primele rase de animale, în special de oi și cai. Sumerienii, încrucișînd calul cu măgarul, au obținut primul hibrid între două specii diferite — catîrul, sesizîndu-se totodată și fenomenul de ereditate extra-nucleară pe deplin explicat doar în zilele noastre.

Inscripțiile descoperite pe teritoriile sumerienilor, egiptenilor și romanilor dovedesc că reproducerea și selecția cailor se făceau după principiile selecției individuale repetate (pedigreu), care asigura vitalitatea și agerimea cavaleriei de atunci.

Observații se fac și asupra eredității omului, constatăndu-se mai întîi asemănarea dintre părinți și urmași.

În mitologia hindusă se arată că forța, vigurozitatea și înțelepciunea omului sînt ereditare. Filozoful grec P l a t o n întemeiază eugenia antică practică în cetatea Sparta unde indivizii cu defecțiuni fizice sau psihice erau eliminați din societate. P l a t o n recomanda ca pentru reproducere să fie selecționați indivizi sănătoși, deștepți și curajoși.

Cum era și firesc observațiile și rezultatele obținute necesitau explicația fenomenelor de ereditate și variabilitate.

Unele dintre ipotezele anticilor, de a explica mecanismele transmiterii caracterelor, se includ în istoria geneticii, deoarece atribuie eredității un substrat material exprimînd necesitatea omului de a pătrunde cu cunoștințele în fenomenele vieții fără a apela la forțe supranaturale.

A n a x a g o r a (500—428 î.e.n.) susținea că în semințele și ouăle părinților se găsesc în miniatură toate organele descendenților, în timpul dezvoltării acestora revenindu-le numai rolul de a crește. Iată de ce urmașii sînt asemănători părinților, spunea el.

Posibilitățile reduse de investigație au favorizat acceptarea acestei ipoteze de către un număr mare de filozofi și chiar de către unii naturaliști din Evul Mediu. Concepția lui A n a x a g o r a se consolidează mai târziu sub denumirea de *preformism*, care a frînat puternic afirmarea ideii de evoluție.

De mare importanță pentru nivelul științei de atunci este ipoteza *pangenezei* susținută de marele medic al antichității, H i p o c r a t e (460—377 î.e.n.) și școala sa. Combătînd pe A n a x a g o r a care enunțase ideea preformismului, conform căreia în semințele și ouăle părinților se găsesc în miniatură toate caracterele descendenților, școala hipocraților susținea că țesuturile și organele se dezvoltă dintr-o masă omogen gelati-

noasă, neputînd fi găsite organe în miniatură. Modul în care se transmit caracterele de la părinți la urmași se explica astfel: Corpul este alcătuit din atomi diferiți ca formă și mărime. Spre celulele sexuale se îndreaptă din fiecare parte a corpului germeni invizibili, aducînd cu ei particularitățile părinților.

Se întîlnesc păreri precum că ideile lui H i p o c r a t e ar fi influențat pe C h a r l e s D a r w i n, care în secolul al XIX-lea enunță o teorie asemănătoare. Noi înclinăm să credem că pangeneza lui D a r w i n se sprijină pe concepția atomistă a lui D e m o c r i t, în care se găsesc noțiuni mult mai clare despre materialitatea lumii „... tot ce este în natură se compune din atomi“, „... diversitatea corpului este condiționată de diversitatea acelor combinații în care intră atomii“. Asupra „semințelor“ susținute de A n a x a g o r a, D e m o c r i t, aduce precizări în sensul că atît „sămînța bărbătească“ cît și cea „femeiască“ se compun din particule mici, care migrează din organism în organele de reproducere. Superioritatea față de preformism devine clară, apare concepția particulelor ereditare intuite drept componente ale celulelor reproducătoare.

A r i s t o t e l (384—322), apreciat de către E n g e l s „cea mai universală minte dintre vechii filozofi eleni“, considera că însușirile ereditare se transmit la urmași printr-un flux continuu al sîngelui, care face legătura permanentă între generații.

Strîns legat de dezvoltarea viețuitoarelor în concepția lui A r i s t o t e l găsim ideile care mai târziu s-au conturat în *teoria epigenezei* combătînd preformismul și chiar pangeneza. Prin concepțiile epigenezei A r i s t o t e l a demonstrat, putem spune, chiar experimental, că organele și țesuturile nu sînt preformate în celula ou, ci acestea se diferențiază și se dezvoltă treptat de la simplu la complex.

Filozofii antichității au pregătit, astfel, o bogată zestre științifică pentru următoarea orînduire socială, Evul Mediu. Din nefericire însă realizările anticilor sînt neglijate o perioadă de peste 1000 de ani. Învățămintul Europei medievale, dominat de catolicism, este subordonat filozofiei scolastice, care făcea apel la cărțile bisericești și la scrierile lui A r i s t o t e l, rătălmăcite în interesele teologiei. Scolasticii susțineau că pentru cunoașterea lumii nu este nevoie de cercetare științifică, realitatea găsindu-se numai în cărțile bisericești.

Situația se modifică odată cu Renașterea, care prelînd cunoștințele anticilor le dezvoltă și asigură un nou progres. Pentru dezvoltarea cunoștințelor despre ereditate era necesară, în primul rînd, înlăturarea concepției preformiste și elucidată, în același timp, problema „există sau nu sexe la plante?”

O serie de naturaliști de renume, printre care C a r l L i n n é, J o s e p h G o t t l i e b K ö l r e u t e r și alții au întreprins experiențe de hibridare și au dovedit că polenul fecundează ovulul. Cu toate acestea, la începutul secolului al XIX-lea, existența sexelor la plante era negată chiar de către marele botanist al vremii — M. S c h l e i d e n.

Mai multe academii de științe organizează concursuri cu tema „Există sau nu sexe la plante?” Concursul organizat de către Academia din Prusia (1822) este cîștigat de către A. W i e g m a n, iar cel de la Academia din Olanda (1836) de către K a r l F r i e d e r i c h G a r t n e r.

La scurt timp, în anul 1865, S c h l e i d e n își dă seama de greșala concepției sale și renunță la ea. De acum problema existenței sexelor la plante nu a mai constituit obiect de discuții la nici o sesiune științifică. În plus, succesele înregistrate în optică îi permit naturalistului italian G i o v a n i A m i c i (1786—1866)

să observe și să descrie formarea tubului polinic, mișcarea lui prin stil, pătrunderea în ovul și fecundația.

În secolul al XVIII-lea preformismul este susținut de către filozoful german G o t t f r i e d L e i b n i z (1646—1716), care a declarat „*Natura non facit saltus*” și de către naturalistul francez C h a r l e s B o n n e t (1720—1793) care pretindea că „împachetarea” generațiilor este localizată în ovul.

Un merit deosebit în înlăturarea concepției preformiste revine savanților francezi P i e r r e M a u p e r t u i s (1698—1759) și G e o r g e s B u f f o n (1707—1788), care introduc în biologie noi tendințe în explicarea eredității bazate chiar pe constatări personale.

M a u p e r t u i s, considerînd preformismul ca o teorie absurdă și incapabilă de a explica ceva, arată că însușirile ereditare sînt determinate de „particule” ce provin de la mamă și tată. El a sesizat chiar și posibilitatea modificării particulelor ereditare, apariția de caractere noi care nu mai poate fi explicată prin preformism. B u f f o n denumește aceste particule „molecule organice” și asemănător lui M a u p e r t u i s le consideră ca fiind înzestrate cu memorie, de care depinde apoi așezarea lor în fiecare embrion.

Pentru nivelul științei de atunci putem spune că în concepția lui B u f f o n s-au întrevăzut principiile geneticii moleculare de mai tîrziu. El vorbea despre un ipotetic tipar interior care reproduce din generație în generație particularitățile de structură. B u f f o n sublinia că speciile apropiate derivă una din alta datorită mediului înconjurător care acționează asupra modului în care se combină moleculele organice.

Pentru descifrarea legilor eredității era necesar ca naturalistii să treacă de la observații și constatări la experiențe și analize științifice. Biologia trebuia să de-

vină dintr-o știință „pasivă” o știință „activă”, în care experimentatorul să intervină direct prin hibridări, alegeri, izolări de forme noi și prin modificarea condițiilor de viață.

În anul 1731 parohul englez H e n c h m a n aduce la cunoștința Societății Regale Londoneze că într-o păstaie de mazăre, provenită din încrucișarea a două forme ce se deosebeau prin culoarea bobului, se întâlnesc boabe de culoare diferită. El aprecia că mazărea va deveni deschizătorul drumului spre descifrarea mecanismelor eredității, ceea ce avea să realizeze peste mai bine de 100 de ani G r e g o r M e n d e l.

Creșterea populației din centrele urbane ale țărilor apusene, ca urmare a dezvoltării industriei, impunea sporirea producției agricole. Agrofitotehnicienii și zootehnicienii erau chemați să îmbunătățească soiurile și rasele existente sau să le înlocuiască cu altele superioare, ceea ce impunea în primul rând cunoașterea mecanismelor care stau la baza transmiterii caracterelor. Iată de ce T h o m a s K n i g h t, J o n e G o s s e, A l e x a n d e r S e t o n și W. H e r b e r t în Anglia, A u g u s t i n S a g é r e t și C h a r l e s N a u d i n în Franța, paralel cu ameliorarea plantelor de cultură se ocupă și de elucidarea problemelor teoretice.

În mod deosebit se afirmă C h a r l e s N a u d i n, care este considerat cel mai apropiat predecesor al lui G r e g o r M e n d e l. Se poate spune că insuccesul lui N a u d i n se datorește faptului că el și-a îndreptat atenția spre încrucișarea între specii. Dacă ar fi încrucișat forme diferite care să aparțină aceleiași specii ar fi împărțit poate gloria succeselor împreună cu J o h a n n M e n d e l, născut la 22 iulie 1822 în satul Hinčzica din partea de nord-est a Cehoslovaciei.

G r e g o r M e n d e l, timp de doi ani, verifică puritatea genetică a numeroase forme din 27 de specii de

plante și apoi, pe parcursul a 8 ani (1856—1863), efectuează peste 10 000 de încrucișări, urmărind comportarea hibrizilor în mai multe generații. În mod amănunțit se oprește asupra genului *Pisum* (mazărea), la care studiază hibridarea la 22 de soiuri.

Dacă precursorii lui M e n d e l se rezumaseră la observații de ansamblu asupra hibrizilor, acesta înregistrează fiecare încrucișare și cu atenție urmărește câți hibridi vor purta caracterele mamei sau pe ale tatălui, ceea ce îi permite să interpreteze matematic rezultatele obținute.

La 8 februarie 1865, M e n d e l expune o parte din experiențele sale în fața a 40 de naturaliști, fizicieni, astronomi și chimiști, se pare, am putea spune, un public avizat.

R a d u I f t i m o v i c i, autorul lucrării „Ore fierbinți în biologie”, sugestiv intitulează un capitol dedicat acestui eveniment — „G r e g o r M e n d e l, o voce în pustiu?”. Într-adevăr cei de față nu au înțeles esența expunerii și au rămas chiar uimiți auzind că raportorul introduce calcule matematice în explicarea eredității. Ei aplaudă totuși în mod politicos atunci când M e n d e l încheie expunerea sa.

La 8 martie 1865, M e n d e l își expune a doua parte a experiențelor în aceeași atmosferă de respect, neînțelegere și deci tăcere.

Lucrarea este publicată în anul 1866 într-un volum de 45 de pagini. Bibliotecile din New-York, Londra, Paris, Berlin, Praga, Petersburg și altele intră în posesia lucrării, iar naturaliștii de seamă ai vremii o primesc direct de la autor. Absența celui mai mic ecou demonstrează însă că nici unul din contemporani nu au putut înțelege conținutul ei.

Ultima speranță pentru marele geniu era botanistul german K a r l N ä g e l i, cu care M e n d e l purta corespondență de mai mult timp. Pe adresa lui N ä g e l i

se expediază un exemplar din lucrare și detaliate explicații. Dar N ä g e l i nu înțelege esența celor relatate, declară experiențele neterminate, iar pe M e n d e l îl apreciază ca pe un începător cărui îi lipsea răbdarea. Corespondența continuă până în anul 1873 când M e n d e l abandonează verificările recomandate de N ä g e l i, precum și propriile experiențe. El renunță de a-i mai răspunde lui N ä g e l i chiar și la scrisori.

Descurajat de situație, dar convins de importanța descoperirilor sale M e n d e l îi spunea unui contemporan de al său „Timpul meu va veni”. Și într-adevăr timpul lui a venit, dar de abia în secolul al XX-lea când trei mari naturaliști H u g o de V r i e s în Olanda, C a r l C o r r e n s în Germania și E r i c h T s c h e r m a k în Austria,— independent unul de altul, au ajuns la aceleași rezultate. M e n d e l nu mai era în viață, el se stinsese la 6 ianuarie 1884. Pe ultimul drum fusese condus și onorat pentru omenia de care dăduse dovadă și pentru funcțiile administrative pe care le îndeplinise, marea sa operă științifică rămînea mai departe ignorată.

Concluziile la care a ajuns M e n d e l sînt denumite de el reguli ale hibridării. După anul 1900, la propunerea lui H u g o de V r i e s, ele intră în tezaurul geneticii sub denumirea de *Legile lui Mendel* sau *Legile eredității*, care sînt următoarele:

1. *Uniformitatea hibrizilor din prima generație.*
2. *Segregarea sau disjuncția caracterelor în cea de a doua generație hibridă și*
3. *Combinarea liberă și segregarea independentă a caracterelor*, care, spre deosebire de primele legi, se manifestă numai în cazul când formele încrucișate diferă între ele prin mai multe însușiri.

M e n d e l a fost deci primul naturalist care a reușit să elaboreze o teorie științifică a eredității. Conform

teoriei mendeliste toate însușirile sînt condiționate de particule materiale imperceptibile cu ochiul liber, pe care le denumește *factori ereditari*.

Experiențele lui M e n d e l au putut fi repetate și chiar îmbogățite. Faptul că M e n d e l nu a putut fi înțeles de către contemporani scoate în evidență geniul acestuia și nivelul scăzut al științelor care nu erau pregătite încă pentru astfel de descoperiri.

Marele evoluționist C h a r l e s D a r w i n, dorind să explice fenomenul eredității, efectuează încrucișări și sesizează chiar segregarea de 3:1 în F_2 . Necunoscînd explicația dată de către M e n d e l, acestui fenomen, D a r w i n formulează teoria pangenezei, conform căreia ereditatea era localizată în niște particule pe care le denumește *gemule*. Prin gemule D a r w i n încearcă să explice transmiterea la urmași a însușirilor dobîndite, concepție preluată din teoria greșită a lui L a m a r c k. Gemulelor D a r w i n le atribuie rolul de a vehicula prin organism și de a prelua din anumite părți eventualele modificări apărute sub influența mediului pe care să le transmită mai departe la urmași.

La începutul secolului XX geneticianul englez W. B a t e s o n, analizînd această situație, spunea: „Dacă lucrarea lui G r . M e n d e l ar fi nimerit în mîinile lui C h. D a r w i n, nu este exagerat să spunem că istoria dezvoltării filozofiei evoluționiste ar fi fost cu totul diferită față de cea a cărei martori sîntem noi”.

Rămîne surprinzătoare și chiar de condamnat poziția lui N ä g e l i care, deși cunoștea îndeaproape lucrările lui M e n d e l, nu a depus nici cel mai mic efort să le înțeleagă, ci — din contră — el însuși emite teoria micelară a eredității și aceasta în anul 1884. N ä g e l i introduce noțiunile de *plasmă nutritivă* (*trofoplasmă*) și *idioplasmă*, ultima conținînd după el predeterminate toate însușirile organismului. N ä g e l i repeta astfel învechita concepție a „împachetării” embrionilor.

Spre sfârșitul secolului al XIX-lea sînt descoperiți cromozomii, diviziunile celulare și fecundația care îi permit lui August Weismann (1892) să se afirme cu o nouă teorie prin care atrage atenția că rolul de purtător al eredității îl are o substanță localizată în cromozomi, denumită *germoplasmă* sau *plasmă germi-nativă*. Germoplasma era concepută ca fiind compusă dintr-o ierarhie de particule localizate în nucleul celulei ca: *idantele* corespunzătoare cromozomilor, *idele*, *deter-minanții* și *bioforii*, particule mai mari. Prin diferite calcule Weismann încearcă să demonstreze că între particulele ereditare pot avea loc cele mai diferite posibilități de combinare, care în final condiționează apariția anumitor caractere. Weismann a dat o schiță a structurii cromozomului apropiată de cea din zilele noastre. Weismann este primul care neagă transmiterea caracterelor dobîndite în care se credea cu multă convingere. Teoria lui Weismann avea să contribuie la dezvoltarea geneticii ca știință a se-colului XX.

După anul 1900 atenția naturaliştilor se îndreaptă spre verificarea legilor lui Mendel. Geneticianul englez W. Bateson confirmă valabilitatea lor și pentru păsări. Alți naturaliști au dovedit că legile sta-bilite de Mendel pot fi declarate universale. Au fost scoase în evidență desigur și o serie de abateri, care mai tîrziu au putut fi explicate tot prin teoria factorilor ereditari.

Genetica înregistrează noi descoperiri pe care școala morganistă le-a sintetizat în *teoria cromozomică a eredi-tății*. Întemeietorului acestei teorii (Thomas Hunt Morgan) i-a fost decernat premiul Nobel în anul 1933, pentru cercetări de genetică. Peste puțini ani îi vor urma alte numeroase distincții acordate geneticie-nilor.

În dezvoltarea vertiginioasă a geneticii din unele țări avea să apară o etapă de stagnare, de negare a legilor eredității, a teoriei cromozomice, se nega chiar existența cromozomilor. Este vorba de triumful gene-ticii asigurat în U.R.S.S. de către renumitul savant N. I. Vavilov, triumf care găsește o opoziție puter-nică în concepțiile lui T. D. Lîsenko și adepții săi care negau principiile geneticii clasice, înlocuindu-le cu o teorie denumită de ei „învățătura miciurinistă”. Fondatorii geneticii sînt declarați „ideologi ai biologiei reacționare”, întregul fundament al geneticii, cromozo-mii și genele sînt negate și înlocuite cu o teorie conform căreia „ereditatea este o proprietate difuză a materiei vii”. După anul 1947 acest curent se extinde și în țara noastră unde se pusese bazele geneticii clasice de către C. Sandu Aldea la plante și G. K. Constantinescu la animale. Savantul G. K. Constantinescu, apreciind rolul geneticii în dezvoltarea zooteh-niei, spunea: „fără cunoașterea principiilor geneticii nu se poate concepe o zootehnie avansată”.

Din nefericire timp de peste 15 ani principiile geneticii clasice sînt trecute sub tăcere atît în manualele și prele-gerile catedrelor de specialitate, cît și în activitatea de cercetare științifică. Doar în practica agricolă, în mod deosebit a ameliorării porumbului, se aplicau metodele geneticii clasice, dar cu multă prudență.

Succesele geneticii mondiale au obligat renunțarea la această „genetică modernă”, știința eredității reve-nind treptat în drepturile ei legale în toate țările.

Teoria cromozomică a eredității a deschis drumul spre noi descoperiri, putînd fi explicate o serie de fenomene ale eredității ca determinarea genetică a sexelor, trans-miterăa unor caractere prin gene localizate în cromozo-mii sexului (sex-linkage-înlănțuire), mutațiile și altele.

Cu părere de rău, școala morganistă a neglijat cito-plasma. De fapt, dacă teoriei cromozomice a eredității

i se poate aduce o critică justă, aceasta numai pentru absolutizarea nucleului ca deținător al eredității.

Completarea legilor lui Mendel cu teoria cromozomică a eredității și descoperirilor citologice au deschis o nouă perspectivă pentru genetică. A devenit cunoscută structura chimică și macromoleculară a cromozomului, s-a descifrat mecanismul codului genetic, deschizând drumul spre sinteza artificială a genei.

Primele rezultate în domeniul geneticii moleculare aparțin colectivului de cercetători americani G. W. Beadle, E. L. Tatum și J. Lederberg pentru care, în anul 1958, ei primesc premiul Nobel. Lederberg și Tatum introduc în biologie un nou obiect de studiu al eredității-microorganismelor. De fapt primul mare succes al cercetărilor întreprinse de ei a fost fenomenul de conjugare la bacterii. În același an premiul Nobel este acordat și compatriotului lor, chimistul F. Sager, care a stabilit secvența aminoacizilor dintr-o moleculă de proteină (insulina). Se realizau, astfel, pași rapizi spre descifrarea codului genetic.

Rolul acizilor nucleici în ereditate este aprofundat de către S. Ochoa și A. Kornberg (S.U.A.), cărora le este decernat premiul Nobel (1959), pentru descifrarea codului genetic.

Cercetările de genetică moleculară iau un nou avânt după ce J. D. Watson (S.U.A.), F. H. C. Crick (Anglia) și M. H. F. Wilkins (Anglia) realizează descrierea structurii ADN-ului, pentru care sînt și ei considerați deschizători de noi drumuri în evoluția geneticii și li se decerne premiul Nobel pentru anul 1962.

Drumul glorios al geneticii înscrie un nou succes, de data aceasta al cercetătorilor francezi A. Lwoff, J. Monod și Fr. Jacob, care primesc premiul Nobel al anului 1965 pentru descoperirea mecanismului genetic de reglare a sintezei proteinelor.

În anul 1968 premiul Nobel revine cercetătorului american M. W. Nirenberg și compatriotului său de origine indiană H. G. Khorana, care au aprofundat cunoștințele despre codul genetic, precum și altui coleg de al lor — R. H. Holley, care reușește să „citească” în întregime nucleotizii unei molecule de ARN solubil.

În anul 1969 premiul Nobel se acordă cercetătorilor americani M. Delbruck, A. Hershey și S. Luria pentru succese deosebite în structura virurilor.

În această succesiune de premii Nobel, trebuie menționată o întâmplare cu profundă semnificație de omenie. În laboratorul de genetică de la Universitatea din Cambridge, condus de S. Luria, în anul 1951 se prezintă tînărul J. Watson în vîrstă de 23 de ani cu dorința de a se specializa în biochimia și structura ADN-ului. Talentul, dragostea de muncă și condițiile de lucru și de afirmare îl anunță întregii lumi ca laureat al premiului Nobel pentru anul 1962, iar S. Luria cu șapte ani mai tîrziu. Și încă ceva. Watson își începuse activitatea alături de Francis Harry Crick, unul dintre cercetătorii de bază ai laboratorului, cu 12 ani mai în vîrstă. Cu toate acestea lui Watson îi acordă primul loc și împarte cu el gloria descifrării structurii ADN-ului. Acest model de relații nu poate să nu accelereze progresul științei.

Pentru aplicarea cercetărilor de genetică în practică, premiul Nobel pentru anul 1970 se atribuie lui Norman Borlaug, (S.U.A.), care împreună cu un grup de cercetători au creat soiuri de grâu care, introduse în zone bîntuite de subnutriție (India, Pakistan, Mexic), au contribuit la sporirea considerabilă a producției.

În anul 1974 premiul Nobel se acordă cunoscutului savant american de origine română — George Emil Palade, care în urma unor cercetări înde-

lungate a descris ribozomii și a elucidat multe probleme privind sinteza proteică sub control genetic.

Biosinteza proteinelor sub control genetic în relația ADN — ARN — proteine este cunoscută sub denumirea de *dogma centrală a geneticii*, o altă posibilitate, pînă nu de mult fiind considerată imposibilă.

Premiul Nobel pentru anul 1975 se acordă lui H. T e m i n (S.U.A.) și D. B a l t i m o r e (Italia), care au demonstrat că ARN-ul viral poate servi ca matrită pentru sinteza ADN-ului, dogma centrală a geneticii, reducîndu-și și astfel din valabilitate.

Această succintă prezentare a succesorilor ne determină să așteptăm de la știința eredității noi realizări, care să contribuie la bunăstarea omenirii. Optimismul nostru se sprijină pe ritmul rapid al descoperirilor. De la izolarea genei, în 1969, nu trece decît un an și se reușește sinteza artificială a unei gene relativ mici (1979) de numai 77 nucleotide, dar peste șapte ani au fost sintetizate artificial și gene majore de mamifere și chiar de om.

CELULA—SEDIUL EREDITĂȚII

Înțelegerea legilor eredității, enunțate de către M e n d e l, a fost îngreunată de absența cunoștințelor despre structura fină a celulei și în mod deosebit despre mecanismul diviziunii reducționale și al formării gametilor.

Celula (din latinescu *cella* = cămeruță) este observată de către R o b e r t H o o k e (mijlocul secolului al XVII-lea) privind o secțiune printr-o tulpină de plută la un microscop construit de el.

Peste aproape 200 de ani celula devine obiect preferat de studiu al naturaliştilor. Botanistul M a t h i a s S c h l e i d e n și zoologul T h e o d o r S c h w a n n (1828—1829) enunță teoria celulară conform căreia celula este unitatea structurală de bază atît la plante cît și la animale.

Celula asigură continuitatea generațiilor, fiind astfel una din dovezile unității lumii vii. Aforismul medicului R u d o l f V i r c h o w „*Omnis cellula est cellula*” rămîne valabil și pentru știința contemporană.

Numai datorită structurii celulare s-au putut păstra și transmite însușirile noi ale materiei vii realizate prin evoluție în decursul celor peste trei miliarde de ani. Celulele animale și vegetale au caracteristici structurale universale.

Dimensiunile celulelor oscilează între limite foarte mari, depinzând de specie și țesut. La plante cele mai mici dimensiuni se întâlnesc la bacterii și alge (0,2—4,0 microni), iar cele mai mari la plantele textile (50 microni la urzica chinezească). La animale cele mai mici celule au dimensiuni de 4—8 microni (globulele roșii), iar cele mai mari celule ating lungimi de până la 150 microni (celulele nervoase inclusiv prelungirile lor).

Numărul celulelor dintr-un organism diferă de la specii unicelulare până la pluricelulare, cu mii de miliarde de celule.

Cu ajutorul microscopului optic cercetătorul distinge trei componente de seamă ai celulei: membrana, citoplasma și nucleul. În prezent, microscopul electronic ne ajută să aprofundăm și structura moleculară a celulei.

Speciile la care nucleul este bine delimitat de membrana nucleară se numesc *eucariote*. La speciile inferioare cum sînt bacteriile și multe alge nucleul nu este delimitat prin membrană, fapt pentru care se numesc *procariote*.

CROMOZOMII

Cromozomii sînt constituenții de bază ai nucleului, ei au fost observați pentru prima dată în anul 1848 cînd microscopia nu permitea încă stabilirea numărului lor din celule și cu atît mai mult morfologia și structura fină a acestora.

Numărul cromozomilor. Fiecare specie conține un număr constant de cromozomi indiferent de organ, țesut sau chiar celulă. Excepție fac gameții care conțin jumătate din numărul cromozomilor din celulele somatice. De aceea cromozomii din gameți se notează cu n , iar cei din celulele somatice cu $2n$. Reducerea la jumătate

a numărului de cromozomi somatici se realizează în timpul diviziunii reducționale caracteristică numai celulelor reproducătoare.

În prezent se cunoaște numărul de cromozomi pentru majoritatea speciilor, atît la plante cît și la animale, fiind de 46 la om, 48 la marile maimuțe, 80 la porumbei, 78 la cîine, 116 la rac, 20 la porumb, 14 la secară, 308 la dud, iar radiolarul *Aulacantha* are 1 600 cromozomi, ceea ce dovedește că evoluția speciilor nu s-a desfășurat prin mărirea numărului de cromozomi.

Morfologia cromozomilor este o altă caracteristică a cromozomilor, pentru fiecare specie. Forma cromozomilor este determinată de poziția *centromerului* punctul de unire a celor două cromatide. În funcție de poziția centromerului, care separă cromozomii în două brațe, se disting cromozomi *metacentrici* sau *izobrachiali* cu brațe egale, centromerul fiind plasat la mijlocul cromozomului, *cromozomi submetacentrici* sau *heterobrachiali* cu centromerul amplasat în zona submediană, împărțind astfel cromozomul în două brațe inegale, *cromozomi subtelocentrici* — cu centromerul localizat spre una din extremitățile cromozomului, *cromozomi acrocentrici* sau *telocentrici* — cu centromerul terminal la capătul cromozomului, ceea ce imprimă aspectul unui singur braț și *cromozomi satelitiferi*, la care — în afara centromerului — se observă o constricție care izolează o parte de cromozom sub formă de satelit.

Mărimea cromozomului este, de asemenea, o însușire de specie. Lungimea și grosimea cromozomilor se stabilește în metafaza diviziunii mitotice. Lungimea oscilează între 1 micron la organisme inferioare și păsări și 30 microni la cele superioare. Grosimea cromozomilor este de 0,2—2,0 microni.

În dimensiunile cromozomilor se întâlnesc și cazuri particulare, excepții. Așa, de exemplu, în glandele salivare ale larvelor musculiței de oțet (*Drosophila*

melanogaster) se găsesc așa-numiții cromozomi giganți (1180—2 000 microni), iar în nucleii oocitelor la vertebrate se observă cromozomi cu bucle, care, datorită acestor forme, au fost denumiți *cromozomi „peric de lampă“*.

Cariotipul. Faptul că fiecare specie conține un număr constant de cromozomi și cu aceleași particularități morfologice, a făcut posibilă clasificarea cromozomilor în funcție de mărime și formă. În cadrul fiecărei celule somatice cromozomii pot fi grupați în perechi de același fel, care au fost denumiți *cromozomi omologi*. Secara, de exemplu, are 14 cromozomi care pot fi clasificați în șapte perechi diferite. Excepție fac speciile cu sexul diferențiat la care se disting și cromozomii sexului.

La musculița de oțet (*Drosophila melanogaster*) numărul perechilor de cromozomi este de patru ($2n = 8$), din care femelele au doi cromozomi omologi sub formă de bastonaș, notați cu XX, iar masculii au un cromozom X, identic cu cei de la femelă și un cromozom de forma unui bastonaș frînt notat cu Y. Cromozomii sexului au primit și denumirea de *heterozomi*, iar ceilalți *cromozomi somatici* sau *autozomi*.

Majoritatea speciilor din regnul animal, precum și peste 50 de specii de plante au sexul diferențiat (plante dioice ca urzica, opaițul, spanacul), ele conțin cromozomi autozomi, precum și XX pentru sexul feminin și XY pentru cel masculin. De la această regulă fac excepție păsările, fluturii și unii pești, la care sexului masculin îi sînt caracteristici cromozomii XX, iar celui feminin XY.

Cariotipul unei specii poate fi definit deci ca o reprezentare grafică a garniturii haploide de cromozomi în ordinea descrescîndă a dimensiunii lor.

Pentru alcătuirea cariotipului, cromozomii se fotografiază la microscop, se execută fotografii, din care se decupează cromozomii și se așază în cariotip. Cromo-

zomii sexului se dispun ca ultimă pereche în marginea din dreapta.

Cromozomii B. Cromozomii obișnuiți, care alcătuiesc cariotipul unei specii, se notează cu A. Aceasta deoarece la unele specii ca secara, porumbul, păsările și altele, uneori se întîlnesc cromozomi în plus față de numărul normal. Ei nu se includ în cariotip și se numesc cromozomi B, sau *cromozomi supranumerari*. Acești cromozomi sînt acrocentrici sau telocentrici și se colorează și în interfază, fiind de natură heterocromatică. Cromozomii B nu sînt omologi cu nici una din perechile cariotipului și se divid (se dublează) o singură dată pentru un ciclu de viață. În timpul diviziunii reducționale toți cromozomii B se deplasează spre un pol. Cînd numărul lor este mare, influențează negativ dezvoltarea organismelor.

Structura cromozomului. Cromozomul se compune din două *cromatide*, filamente ce pot fi observate la microscopul obișnuit. Cromatidele la rîndul lor sînt alcătuite din *cromoneme*, iar acestea din lanțuri de nucleotide, nucleohistone sau fibre elementare puternic spiralate. Pe lungimea cromozomului se observă niște puncte care se colorează intens denumite *cromomere*. Mult timp s-a considerat că în cromomere ar fi localizate genele. Cu ajutorul microscopului electronic s-a constatat că ele nu sînt altceva decît puncte în care cromonemele sînt dens spiralizate.

Materialul genetic din care sînt alcătuiți cromozomii se colorează intens cu anumiți reactivi, fapt pentru care se numește *cromatină*. Ea se compune din ADN, proteine histonice, cantități variabile de ARN cromozomal, lipide și metale. Cromatina este alcătuită din două tipuri de substanțe, diferențiate din punct de vedere funcțional. Acestea se numesc *eucromatină* și *heterocromatină*. Eucromatina se poate observa numai în timpul diviziunii nucleului cînd se colorează intens, iar

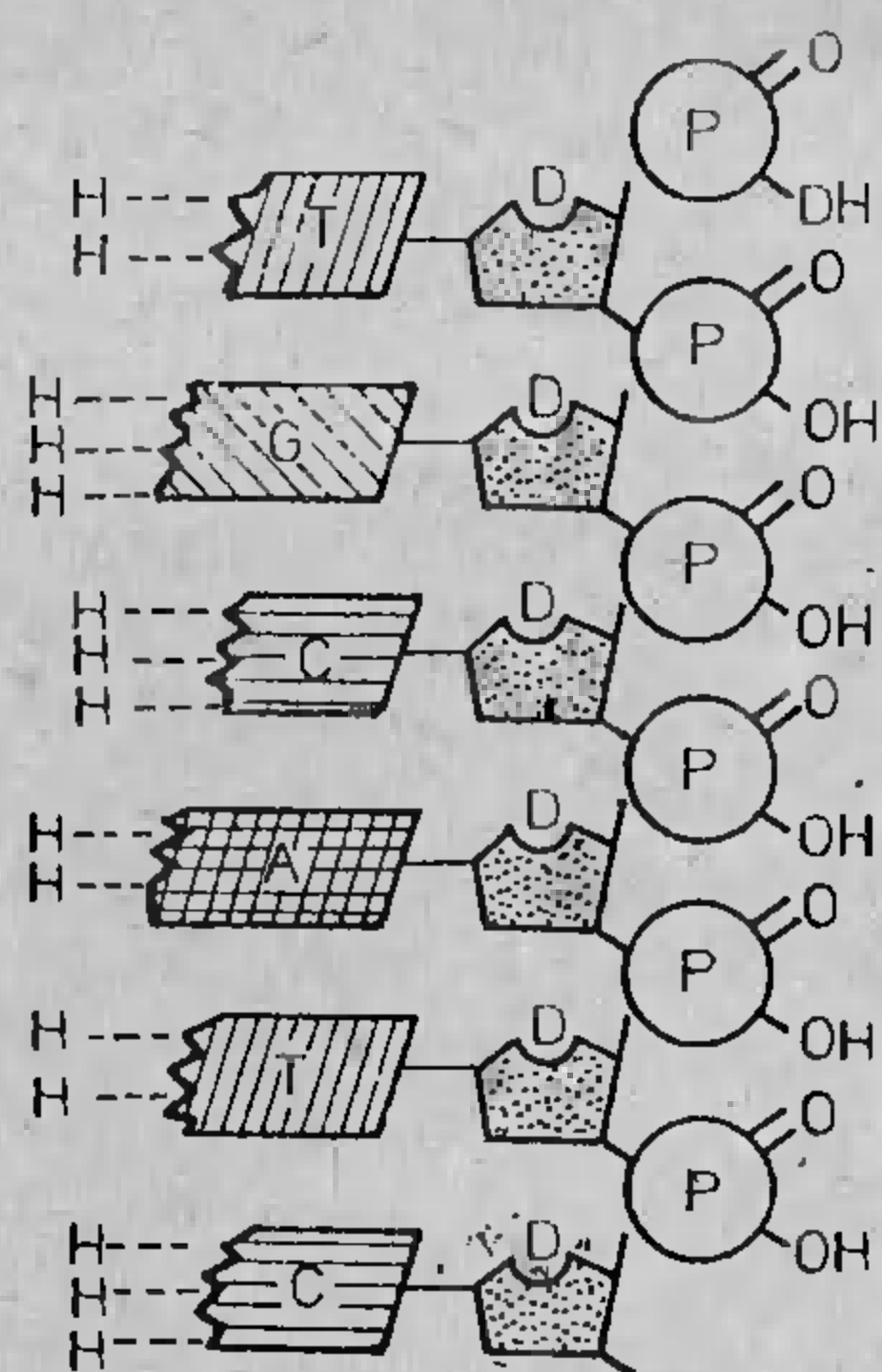


Fig. 1. Structura monocatenară a acidului dezoxiribonucleic: .

T — timină; C — citozină;
G — guanină; D — dezoxiriboză;
P — radical fosforic

heterocromatina, în tot timpul ciclului celular. Funcțiile genetice ale heterocromatinei sînt mult reduse în comparație cu eucromatina.

Din punct de vedere chimic cromozomul este alcătuit din molecule bicatenare de acid dezoxiribonucleic, iar acesta din baze azotate purinice (adenină și guanină) și pirimidinice (citozină și timină), dezoxiriboză și radical fosforic.

În macromolecula de ADN bazele azotate purinice sînt legate de cele pirimidinice complementare, adică adenină — timină sau timină — adenină și respectiv citozină — guanină sau guanină — citozină. Legătura nu este de natură chimică,

ci electrostatică, realizîndu-se prin două legături de hidrogen între adenină și timină și prin trei între guanină și citozină. Spre exteriorul catenei baza azotată se combină cu o pentoză, iar aceasta cu un radical fosforic (fig. 1).

Din combinarea unei baze azotate cu o pentoză rezultă o *nucleosidă* care, prin atașarea radicalului fosforic, se transformă în *nucleotidă*, aceasta fiind unitatea structurală de bază a acizilor nucleici. Din unirea nucleotidelor, prin intermediul radicalilor fosforici, rezultă lanțurile de polinucleotide. Un radical fosforic realizează legătura liniară a două nucleotide.

DIVIZIUNEA CELULARĂ

Repartizarea uniformă a zestrei creditare în toate celulele organismului, precum și transmiterea caracterelor de-a lungul generațiilor sînt asigurate prin diviziunea celulară, unul din cele mai importante fenomene biologice.

Îndelungatul drum al evoluției materiei vii a reținut trei moduri de diviziune a celulei; diviziunea directă, mitoză și meioză.

Diviziunea directă. Se realizează prin împărțirea în două a celulei mamă, fără a se observa modificări în structura nucleului (alge albastre, bacterii ciliate, unele protiste și altele).

Diviziunea indirectă sau cariokinetică. Este tipul cel mai frecvent de diviziune. Denumirea de *cariokineză* vine de la grecescul *karion* = nucleu și *kinesis* = mișcare, denumirea indicînd fenomenul de mișcare a cromozomilor în timpul diviziunii. Diviziunea indirectă este de două feluri: mitotică și meiotică.

Diviziunea mitotică, denumită și diviziune indirectă tipică, somatică sau ecvațională. Denumirea provine de la cuvîntul *mitos* = filament, indicînd apariția de filamente nucleare. Somatică se numește pentru că este caracteristică celulelor corpului, asigurînd creșterea iar ecvațională pentru că celulele fiice rezultate au același număr de cromozomi cu celula mamă.

Diviziunea mitotică asigură, prin diviziuni succesive, același număr de cromozomi în toate celulele corpului, indiferent de organ sau țesut, stînd la baza formării și creșterii zigotului pînă la maturitate, precum și a regenerării țesuturilor.

Diviziunea mitotică se desfășoară în cinci faze importante: interfaza, profaza, metafaza, anafaza și telofaza, alcătuiind *ciclul mitotic*.

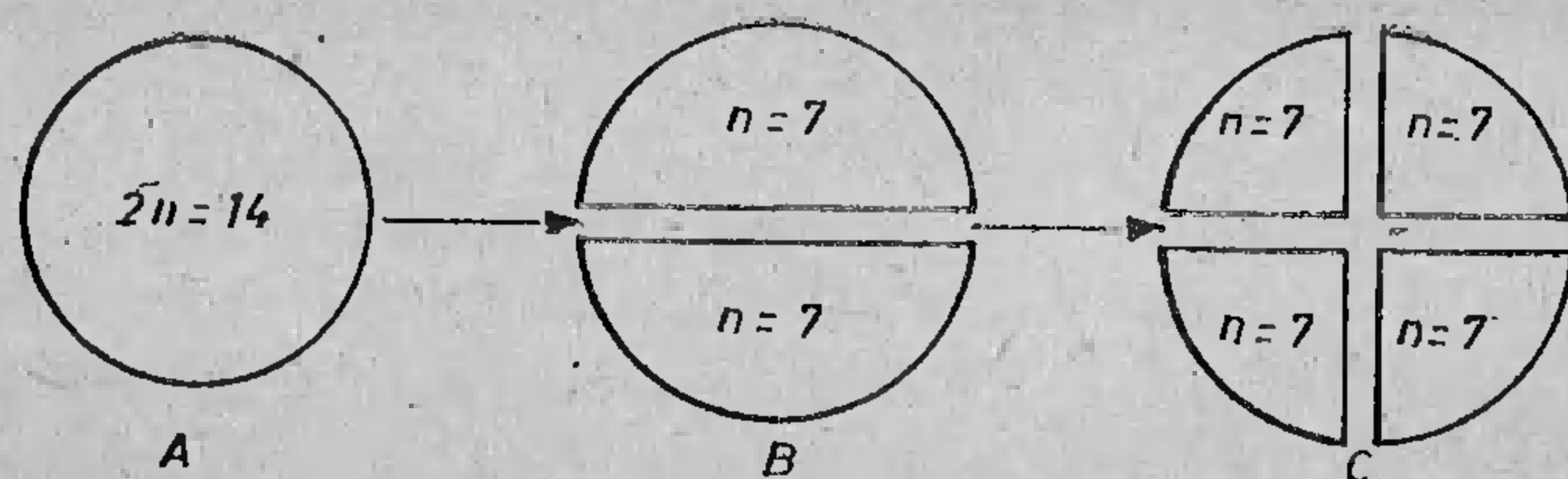


Fig. 2. Reprezentarea schematică a diviziunii meiotice la secară (*Secale cereale* $2n = 14$):

A — celulă inițială; B — Diadă formată în urma diviziunii reducționale; C — Tetradă cu microspori, rezultat al diviziunii homeotipice

Ciclul mitotic durează de la câteva minute până la câteva ore, depinzând de specii și în mod deosebit de condițiile de hrană și climă. Cea mai scurtă este metafaza, iar cea mai lungă este interfaza.

În interfază au loc intense procese de sinteză proteică, acizi cleici și alte substanțe necesare procesului de diviziune.

Aceste fenomene, controlate genetic, asigură cantități egale de informație ereditară pentru toate celulele fiice, fapt pentru care diviziunea mitotică este considerată ca un mecanism biologic fundamental.

Diviziunea meiotică. Denumirea provine din cuvântul *meio* care înseamnă a micșora, a diminua și se referă la faptul că în rezultatul diviziunii apar gameți cu numărul de cromozomi redus la jumătate, fapt pentru care o întâlnim și sub denumirea de *diviziune reducțională*.

Diviziunea meiotică se compune de fapt din două diviziuni distincte care se succed fără pauză. Prima diviziune este cea în care se realizează reducerea numărului de cromozomi la jumătate, prin separarea cromozomilor omologi, câte unul pentru fiecare celulă fiică. A doua diviziune este de tip mitotic. La sfârșitul acestor diviziuni, dintr-o celulă inițială diploidă ($2n$), denumită și celulă mamă sau arhesporială, rezultă patru celule haploide $\times (n)$ sau patru microspori (fig. 2).

Prima diviziune meiotică se mai numește *heterotipică* sau *meioză I*. În desfășurarea acestei diviziuni se întâlnesc aceleași faze ca și la diviziunea mitotică.

O importanță deosebit de mare pentru înțelegerea mecanismelor ereditare revine fenomenelor care au loc în profază.

Pe parcursul a cinci subfaze ale profazei I, se observă cum cromozomii omologi se apropie unul de altul și se alipesc în anumite puncte numite *chiasme*. În momentul separării cromozomilor se produc rupturi urmate de schimbări reciproce de porțiuni cromatidice. Schimbul are loc numai între cromatidele nesurori ale celor doi cromozomi omologi. Acest schimb de fragmente cromatidice duce la formarea de gameți restructurați genetic și gameți normali în proporție egală (fig. 3).

După realizarea reducerii numărului de cromozomi, diviziunea meiotică continuă cu o diviziune de tip mitotic, cunoscută sub denumirea de diviziune *homeotipică* sau *meioza a II-a*.

În diviziunea homeotipică are loc despărțirea cromatidelor chimic dublate. Se formează patru celule haploide denumite la plante *microspori* pentru inflorescențele masculine și *megaspori* pentru cele femele, iar la animale *spermatide* și respectiv *ovotide*.

Microsporii desprinși în finalul celei de a doua diviziuni meiotice formează o configurație numită *tetradă*. Microsporii și megasporii își continuă dezvoltarea în procesul de maturare, devenind gameți apti de a participa în fecundație.

Fecundația este procesul biologic în care gameții femeli se unesc cu cei masculi, dând naștere zigotului și refăcând garnitura diploidă de cromozomi, care se scindase în diviziunea reducțională.

RECOMBINAREA GENETICĂ INTRA- ȘI INTERCROMOZOMALĂ

Împerecherea cromozomilor în profaza diviziunii reducționale condiționează două fenomene: schimbul de gene între cromozomii omologi sau *crossing-overul* și recombinarea cromozomilor în gameți.

Mecanismul celular al crossing-overului este următorul:

În profaza diviziunii reducționale cromozomii omologi, proveniți fiecare de la câte unul din părinți, conjugă între ei în mai multe puncte (chiasme). Numărul de chiasme este cu atât mai mare cu cât este mai mare lungimea cromozomilor. Important este că în contact direct vin doar cromatidele nesurori, de pe latura de conjugare. Între cromatidele dinspre exterior nu se poate realiza acest fenomen. În momentul despărțirii cromozomilor spre cei doi poli între cromatidele conjugate se produce un schimb reciproc de gene, ceea ce este foarte important pentru cazurile când genele pe care le conțin sînt calitativ diferite.

În urma desprinderii cromozomilor fiecare din ei va purta o porțiune dintr-o cromatidă a cromozomului omolog (fig. 3).

Din figura 3 rezultă că în urma recombinației intracromozomiale se formează $1/2$ cromozomi identici cu cei proveniți de la formele parentale.

Fenomenul de crossing-over mărește considerabil gama de variabilitate a hibridilor, ducînd la apariția de noi forme. De aceea, crossing-overului îi revine un rol de seamă în evoluția speciilor pe calea selecției naturale, cît și în practica creării de rase și soiuri noi.

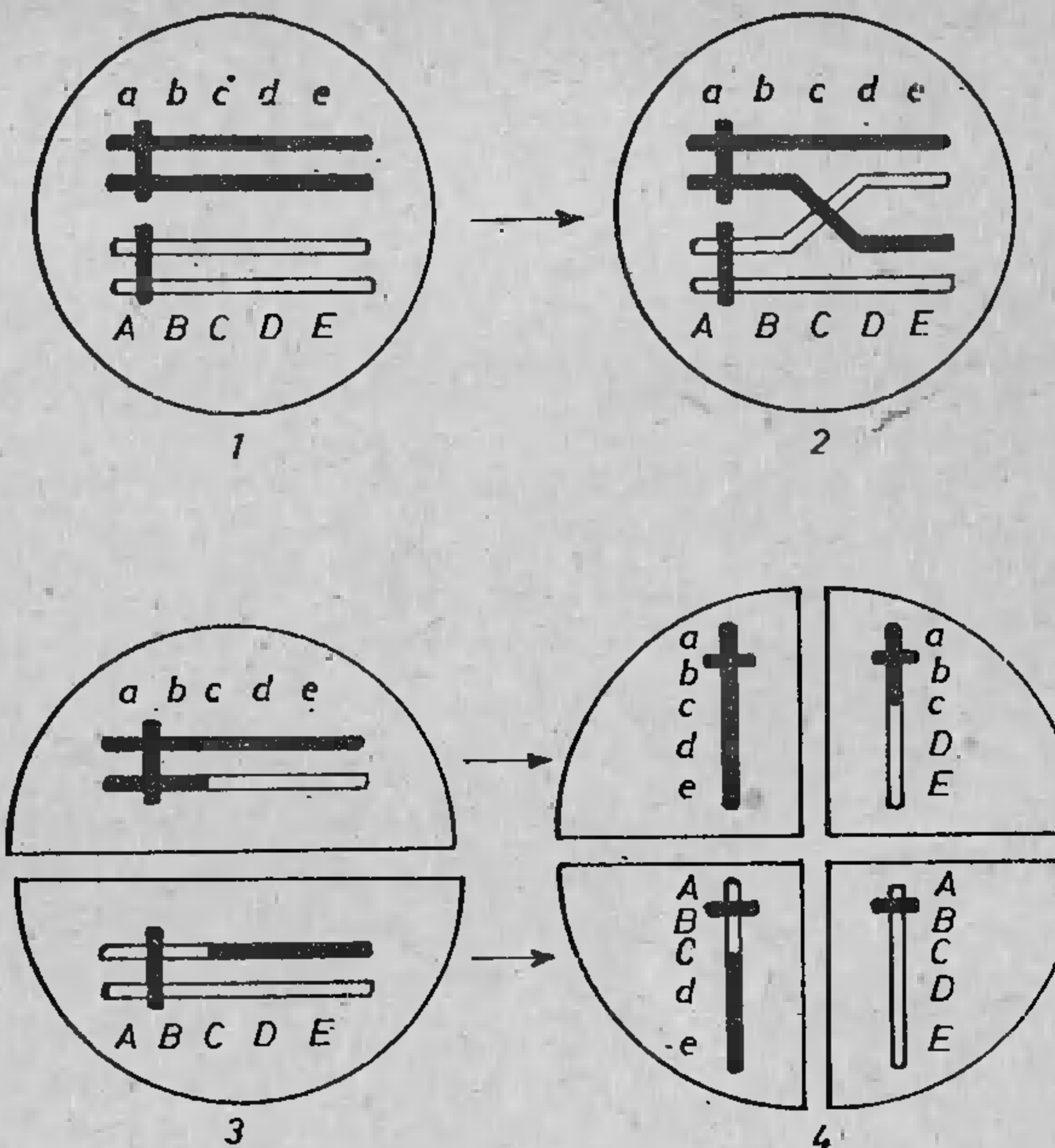


Fig. 3. Crossing-overul între o pereche de cromozomi omologi din care rezultă 50% gameți normali și 50% gameți recombinanți.

1 — perechea de cromozomi; 2 — crossing-overul între cromatidele nesurori; 3 — sfîrșitul diviziunii reducționale, diada; 4 — sfîrșitul diviziunii homeotipice, formarea a patru microspori prin despărțirea cromatidelor surori recombinate de cele nerecombinate

RECOMBINAREA INTERCROMOZOMALĂ LA EUCARIOTE

Diviziunea reducțională creează mari posibilități de recombinație a cromozomilor. Celulele organelor reproducătoare conțin câte un set haploid de la fiecare părinte. În profaza diviziunii reducționale împerecherea

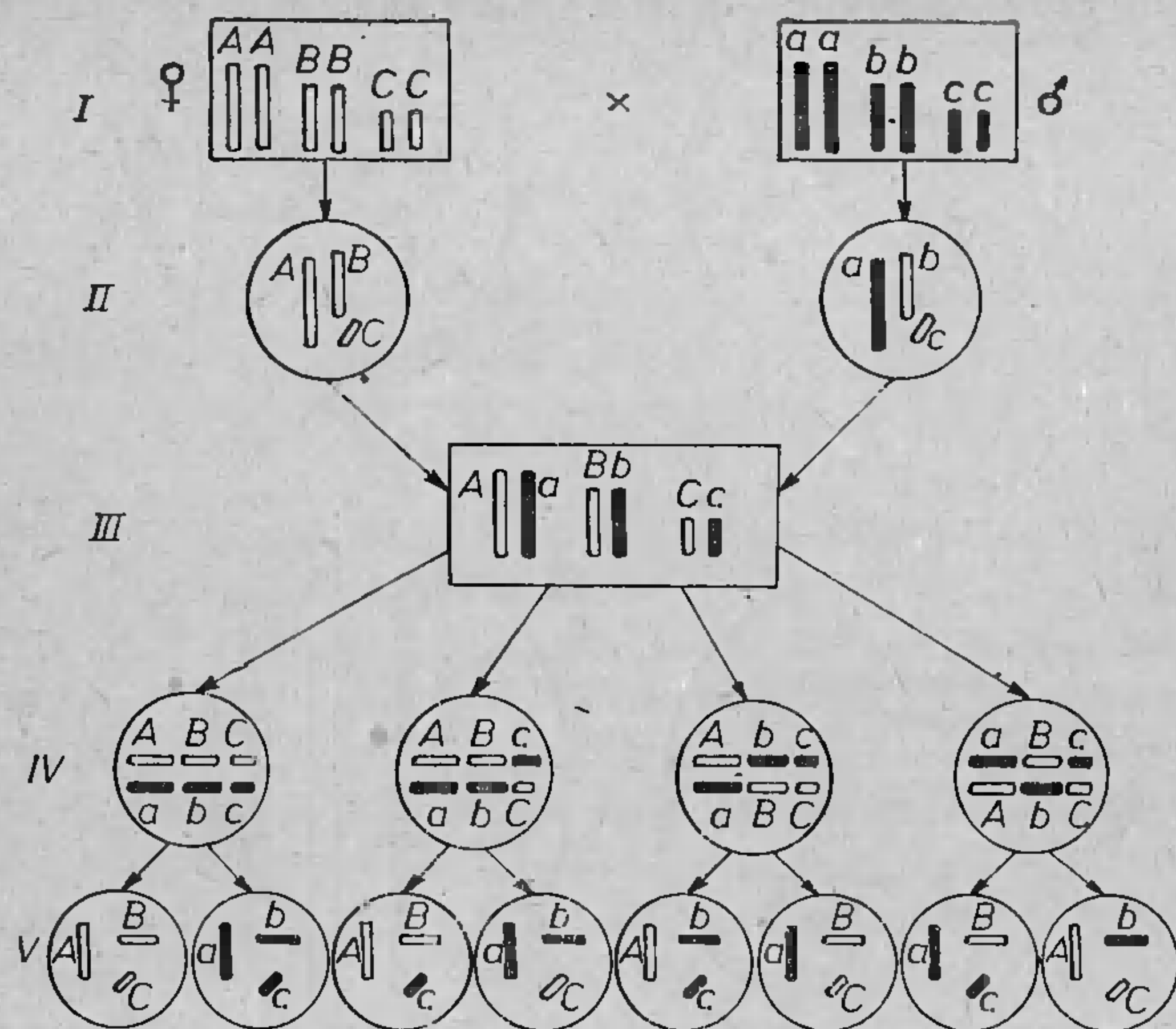


Fig. 4. Recombinarea intercromozomală la o formă cu $2n = 6$ cromozomi:

I — părinți; II — gameți părinți; III — hibrid heterozigot Aa, Bb, Cc ; IV — dispunerea cromozomilor omologi în placa ecuatorială a diviziunii reducționale; V — obținerea a opt categorii de gameți diferiți genetic ($ABC, abc, ABc, abC, aBC, Abc, aBc$ și AbC)

și respectiv despărțirea cromozomilor spre cei doi poli se face pe bază de probabilitate, fiind posibile $2n$ combinații (prin n notându-se numărul perechilor de cromozomi). Geneticianul american H. Muller a definit combinarea probabilistică „dansul cromozomilor”. Această denumire sugestivă corespunde întru totul mecanismului citologic, deoarece luând spre comparație trei perechi de dansatori și schimbând reciproc locurile partenerilor obținem opt combinații. Același lucru se întâmplă și cu cromozomii unei specii cu $2n = 6$, adică

cu trei perechi de cromozomi omologi, proveniți câte trei de la fiecare părinte. Dacă mama a participat cu setul haploid ABC , iar tatăl cu abc , formula genetică a descendenților este Aa, Bb, Cc . În urma împerecherii probabilistice a cromozomilor omologi materni și paterni sînt posibile opt combinații ($2^n = 2^3 = 8$). În placa ecuatorială pot fi întâlnite combinațiile: $\frac{ABC}{abc}$, $\frac{ABc}{abc}$,

$\frac{Abc}{aBC}$ și $\frac{aBc}{AbC}$, rezultînd astfel gameții $ABC, abc, ABc, abC, Abc, aBC, aBc$ și AbC (fig. 4).

Gameții heterozigoților diferă puternic între ei. Omul care are $2n = 23$ poate avea pînă la 2^{23} combinații genetice, deci 8 388 608.

O altă sursă de sporire a gradului de variabilitate genetică este fecundația în care gameții se combină între ei tot la întîmplare. La specia cu trei perechi de cromozomi luată ca exemplu se vor întîlni 64 combinații. La om, posibilitatea recombinării genetice se exprimă prin cifre impresionante, 2^{46} , adică peste 70 368 miliarde, ceea ce face ca fiecare individ al speciei *Homo sapiens* să fie un exemplar unic, cu excepția gemenilor mono-zigoți (*univitellini*).

Recombinarea intra- și intercromozomală nu afectează cantitatea și calitatea bazei ereditare a speciei sau populației. Recombinarea genetică este o urmare a redistribuirii cromozomilor și genelor.

PRINCIPIILE GENETICII CLASICE

În cadrul geneticii clasice sînt incluse legile eredității, teoria cromozomică a eredității, mecanismul determinării sexului și a caracterelor înlănțuite cu sexul, abaterile de la legile lui M e n d e l condiționate de interacțiunea genelor nealele, modificarea eredității sub influența factorilor mutageni și altele.

LEGILE EREDITĂȚII

Pe baza rezultatelor obținute în urma încrucișării între diferite soiuri de plante, care se deosebeau prin însușiri contrastante, M e n d e l a ajuns la concluzia că toate însușirile sînt determinate de *factori ereditari*, particule materiale neperceptibile cu ochiul liber.

În mod deosebit, M e n d e l studiază hibridii la mazăre, deoarece aceasta este o plantă *autogamă* (se fecundează cu polen propriu) și se întîlnesc forme cu însușiri contrastante care au fost încrucișate astfel: forma bobului (neted × zbîrcit), culoarea cotiledoanelor (galben × verde), coaja bobului (cenușie × albă) forma păstăilor (uniformă × gîuită), culoarea păstăilor neajunse la maturitate (galbenă × verde), distribuția

florilor (axială × terminală) și înălțimea plantei (înaltă × pitică).

Monohibridarea. Încrucișarea în care formele parentale se deosebesc printr-o singură pereche de însușiri se numește *monohibridare*. Este devenită clasică experiența de hibridare între un soi de mazăre cu bob neted cu unul cu bob zbîrcit.

Prima generație hibridă a avut numai boabe netede. Acest fenomen de dominanță a unei însușiri se observă și la celelalte experiențe, ceea ce îl determină pe M e n d e l să enunțe *regula uniformității primei generații hibride*.

În generația a doua F_2 s-a constatat că plantele produc atît semințe cu bob neted, cît și cu bob zbîrcit în raport de 3: 1. Rezultatul confirmîndu-se și în alte categorii de încrucișări, M e n d e l enunță *regula segregării sau disjuncției caracterelor în generația a doua a hibridului*.

În generația a treia, M e n d e l urmărește separat comportarea plantelor provenite din semințe de formă netedă și zbîrcită. El constată că din semințe zbîrcite se obțin numai plante cu bob zbîrcit, în timp ce plantele provenite din semințe netede au avut o comportare deosebită: o treime din ele au produs numai plante cu bob neted, în timp ce la două treimi s-a observat din nou segregarea de 3: 1.

M e n d e l a explicat aceste rezultate astfel: însușirea de bob neted este condiționată de o pereche de factori ereditari (mai tîrziu denumiți *gene*) *dominanți*, iar cea de bob zbîrcit de factori *recesivi*.

Formele parentale au fost *homozigote*, adică au conținut factori de același fel NN pentru bobul neted și nn pentru bobul zbîrcit.

În timpul formării gameților cei doi factori se despart, fiecare gamet conținînd cîte un singur factor ereditar. Hibridul sau forma *heterozigotă* primește astfel un factor dominant (N) de la un părinte și un factor recesiv de la

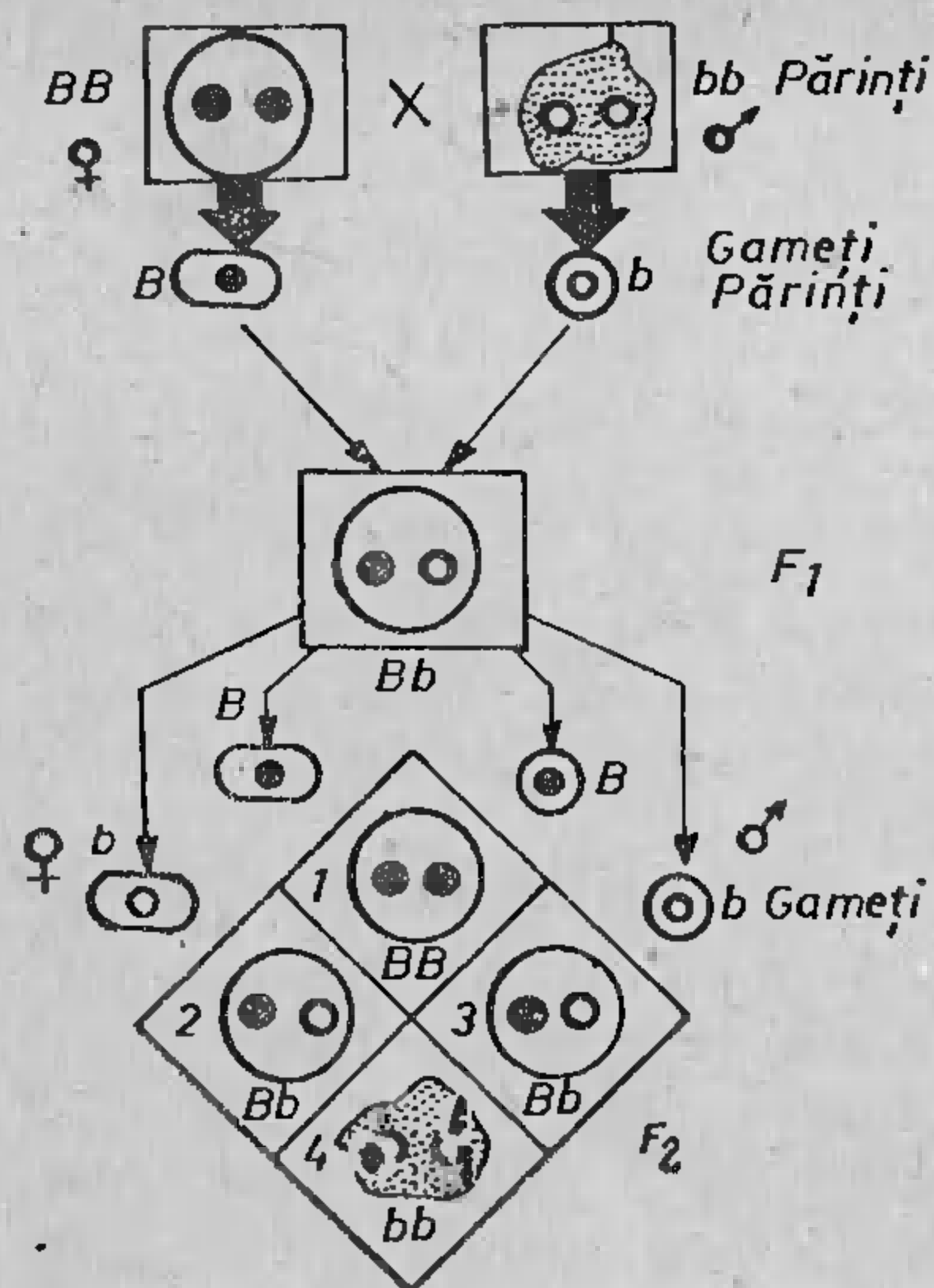


Fig. 5. Monohibridare între mazăre cu bob neted și mazăre cu bob zbîrcit:

1 — homozigot dominant; 2 și 3 — heterozigot; 4 — homozigot recesiv

totdeauna puri din punct de vedere genetic, adică ei conțin câte un singur factor din perechea hibridului.

Combinarea gameților se face liber și probabilistic, existînd posibilitatea $1NN$; $2Nz$ și $1zz$, deci o segregare genetică de $1:2:1$. Dar, întrucît prezența factorului receziv z nu se poate exterioriza în fenotip din cauza factorului dominant N , segregarea fenotipică este de $3:1$, NN și Nz exteriorizînd aceeași formă a bobului — netedă.

Faptul că segregarea fenotipică ascunde în ea o segregare genotipică de $1:2:1$ se poate constata numai în F_3 , cînd o parte din semințe NN produce în întregime plante cu bob neted, iar semințele cu genotipul Nz segregă din nou în raportul de $3:1$ (fig. 5).

al odilea părinte (z), fiind indiferentă poziția genitorilor în încrucișare ($NN \text{ ♀} \times zz \text{ ♂}$ sau $zz \text{ ♀} \times NN \text{ ♂}$). Datorită dominanței lui N față de z , hibridul exteriorizează uniform numai însușirea de bob neted.

În procesul de formare a gameților cei doi factori aflați la hibridul F_1 în stare heterozigotă, se despart și formează două categorii de gameți atît masculi cît și femeli, respectiv N și z în părți egale.

Rezultă că, deși hibridul este heterozigot, gameții sînt în-

Segregarea de $3:1$ în F_2 , pentru formă bobului, s-a stabilit calculînd raportul semințelor cu bob neted 5 474, față de cele zbîrcite care au fost în număr de 1 850. Reiese un raport de 2,986: 1,0104. Pentru culoarea cotiledoanelor raportul a fost de 3,0023: 0,9977. Aceste raporturi corespund celor stabilite prin calcul matematic.

Prin experiențele de monohibridare Mendel a explicat un fenomen general, valabil pentru hibridi care provin din părinți ce se deosebesc printr-o singură pereche de însușiri.

Mendel a fost primul care a reușit să înțeleagă că genele ca elemente materiale nu se contopesc, ci au existență independentă chiar și în cazul nemanifestării însușirii recesive. Pentru prima oară se aducea o explicație științifică de ce în cadrul unei specii același caracter poate să aibă mai multe exteriorizări și, în plus, de ce uniformitatea hibridilor din prima generație se schimbă într-o disjunție dezordonată, cum o numea Ch. Naudin, în generația a doua.

Dominația incompletă. Monohibridarea, descrisă la mazăre, ne prezintă cazul unei dominanțe complete denumită și dominanță de tip *Pisum*, cînd hibridul primei generații este identic cu forma parentală dominantă.

Experiențele de hibridare, atît la plante cît și la animale, au scos la iveală existența unui fenomen de dominanță incompletă, cînd hibridul exteriorizează o însușire intermediară între cei doi părinți. Acest fenomen a fost denumit dominanță de tip *Zea*, deoarece are loc și atunci cînd se încrucișează o formă de porumb cu bob de culoare antocianică (violet închis) cu una cu bob normal (galben, alb), hibridul F_1 are boabe de culoare intermediară.

Explicația științifică a fenomenului de semidominanță îi aparține lui C. Correns, unul dintre redescoperitorii legilor lui Mendel.

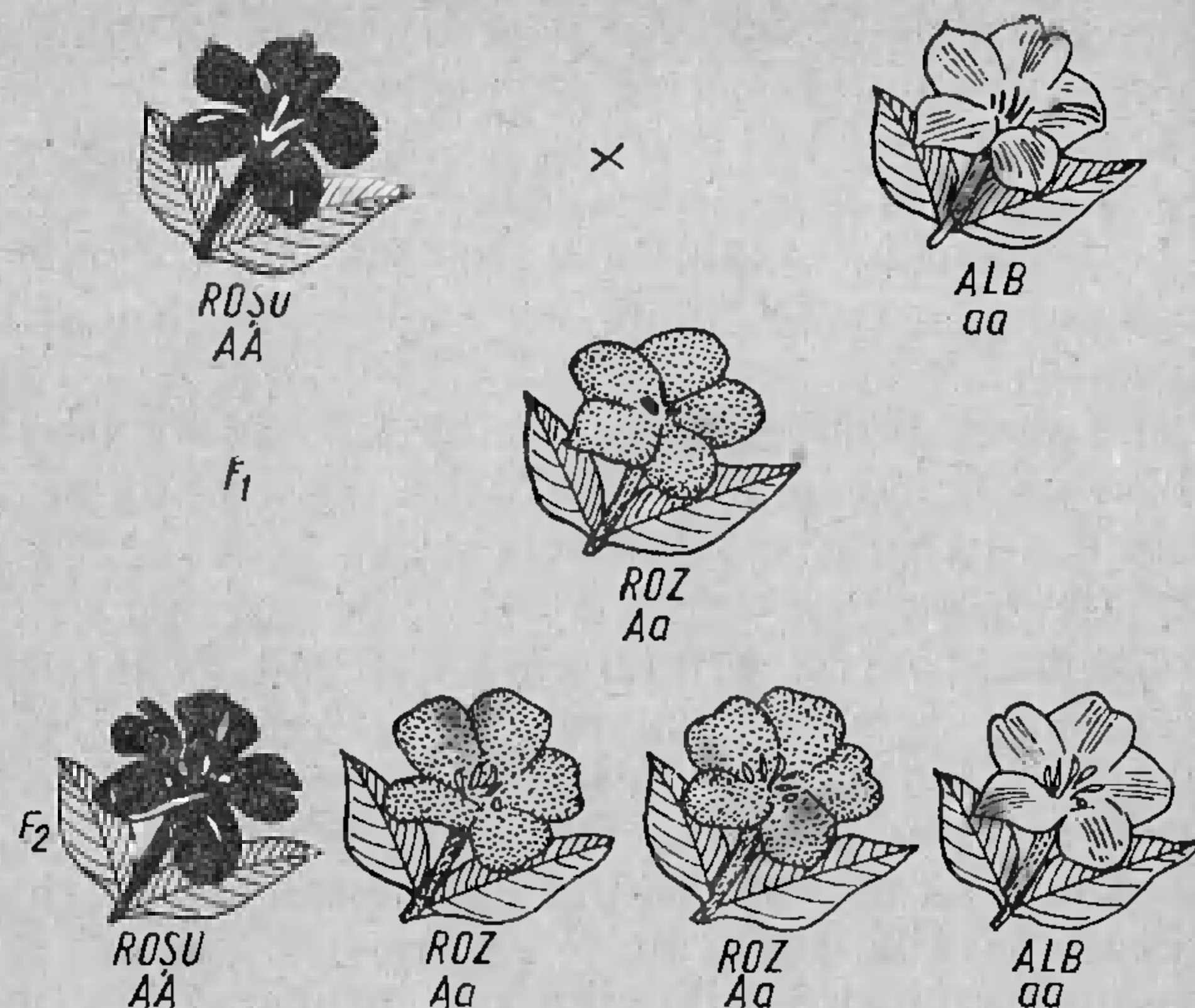


Fig. 6. Dominanță incompletă la *Mirabilis jalapa*

C o r r e n s a încrucișat o formă de *Mirabilis jalapa* (barba împăratului) cu floare roșie (AA) cu o formă ce avea floarea albă (aa). Hibridul F_1 (Aa) a avut flori de culoare intermediară, roză. În generația a doua segregarea a avut un raport de 1:2:1, adică 25% plante cu flori roșii (AA), 50% plante cu flori intermediare (Aa) și 25% plante cu flori albe (aa) (fig. 6).

Continuând studiul hibridilor C o r r e n s a constatat că semințele plantelor cu flori roșii și albe au transmis constant însușirea, deci erau homozigote, în timp ce semințele plantelor cu flori intermediare au reprodus segregarea de 1:2:1, demonstrând natura lor heterozigotă.

Rezultatele obținute în cazurile de dominanță incompletă demonstrează că segregarea fenotipică din F_2

corespunde cu segregarea genotipică, ambele fiind de 1:2:1.

Dominanța incompletă se întâlnește și în regnul animal. Găinile de Andaluzia de culoare albastră încrucișate între ele dau o segregare de 50% găini de Andaluzia cu penajul albastru, 25% găini cu penaj negru și 25% găini cu penaj alb. Găinile negre încrucișate între ele vor exterioriza la descendenți numai penaj negru, iar cele albe numai penaj alb. Aceste rezultate indică natura heterozigotă a găinilor de Andaluzia (Aa), homozigotă (AA) pentru cele negre și de asemenea homozigotă pentru cele albe (aa).

Experiențele de monohibridare de tip *Pisum* și *Zea* pot fi executate cu ușurință de orice tânăr dornic să pătrundă în tainele eredității. Segregarea de tip *Pisum* (3:1) se poate realiza încrucișând o linie de porumb cu bob sticlos sau făinos (porumb românesc sau porumb dinte de cal) cu o linie de porumb zaharat. Prima se va comporta dominant, a doua recesiv. Se pot încrucișa flori de culori diferite, cum este *Petunia* cu flori antocianice și albe etc.

Dihibridarea. Prin dihibridare se înțelege încrucișarea în care participă genitori ce se deosebesc prin două perechi de însușiri. Este bine cunoscută încrucișarea unui soi de mazăre cu bobul de formă netedă și de culoare galbenă (dominant) $AA BB$ cu unul cu bobul zbîrcit și verde (recesiv) $aa bb$.

Trebuie subliniat că genele celor două însușiri sînt localizate în diferite perechi de cromozomi omologi. Dacă genele respective ar fi fost localizate în aceeași pereche de cromozomi (gene înlănțuite), M e n d e l nu ar fi putut stabili legea care constituie astăzi baza teoretică a ameliorării.

Experiențele de monohibridare au avut o deosebită importanță teoretică pentru genetică, cele de di- și polihibridare aveau însă să stimuleze munca cercetătorului

și să ducă la perfecționarea soiurilor de plante și a rase-
lor de animale, toate acestea contribuind la sporirea
producției agricole și a îmbunătățirii calității sub toate
aspectele.

Din încrucișarea forme bob galben neted cu genotipul
 $GG\ NN$ cu o formă recesivă $vv\ zz$ rezultă hibridul $Gv\ Nz$
cu bob galben neted.

În generația a doua, segregarea de 3: 1, caracteristică
monohibridării, se înlocuiește cu un nou raport 9: 3: 3: 1,
adică la nouă plante cu însușirile dominante ale forme
mamă, galben neted, corespundeau trei plante cu bob
galben zbîrcit, trei verde neted și o plantă identică for-
mei paterne — verde zbîrcit.

Se observă *aparitia de forme cu însușiri noi, neexis-
tente la genitori*, forme cu bob verde neted și zbîrcit
galben.

Raportul de 9: 3: 3: 1 din F_2 este stabilit prin calcul
matematic asupra a 556 de semințe cu aspect diferit
și anume:

I. 315 boabe cu ambele caractere dominante galben
neted (GN) = 9/16.

II. 101 boabe care combină un caracter dominant cu
unul recesiv (galben zbîrcit) (Gz) = 3/16.

III. 108 boabe care combină caracterul recesiv
verde cu cel dominant neted (vN) = 3/16.

IV. 32 boabe cu ambele caractere recesive verde
zbîrcit (vz) = 1/16.

Mendel explică acest tip de segregare pornind de
la constituția genetică a hibridului $Gv\ Nz$ care formează
cîte patru categorii de gameți masculi și femeli și anume
 GN , Gz , vN și vz , care în fecundație se unesc probabi-
listic în 16 combinații.

Notînd caracterul dominant bob galben cu A , cu a
pe cel recesiv verde, iar pe cel dominant neted cu B și
respectiv cu b pe cel recesiv zbîrcit, se ajunge la formu-
lele genetice de $AA\ BB$ pentru forma maternă (galben,

neted), $aa\ bb$ pentru cea paternă (verde zbîrcit) și $AaBb$
a hibridului.

În diviziunea reducțională, hibridul formează gameții
 AB , Ab , aB , ab (fig. 7).

Prin unirea probabilistică a celor patru categorii de
gameți se obțin 16 combinații genotipice exprimate în
patru tipuri fenotipice conform formulei:

$AA\ BB + AA\ bb + aa\ BB + aa\ bb + 2AA\ Bb +$
 $+ 2aa\ Bb + 2Aa\ BB + 2Aa\ bb + 4Aa\ Bb$

Pentru a putea fi înțeles modul de combinare a dife-
ritelor categorii de gameți, geneticianul englez R. C.
Punnett a realizat reprezentarea grafică a expe-
riențelor de hibridare valabilă pentru toate catego-
riile de hibridare, cunoscută sub denumirea de șahul
sau tabelul lui *Punnett*.

Experiențele de monohibridare vor fi reprezentate
printr-un șah compus din patru dreptunghiuri, cele de
dihibridare din 16, de trihibridare din 64, adică dintr-un
număr corespunzător lui 4^n , în care n reprezintă nu-
mărul de însușiri prin care diferă formele încrucișate.

Pe verticală se înscriu gameții femeli, iar pe orizontală
gameții masculi. Din separarea gameților cu linii rezultă
dreptunghiuri cîte unul pentru fiecare posibilitate de
combinare probabilistică a celor doi gameți.

În dreptunghiuri se înscriu genele cu care participă
fiecare gamet rezultînd astfel genotipuri care pot fi
homozigote, compuse numai din gene dominante sau rece-
sive, homozigote dar compuse din perechi de gene domi-
nante și recesive, cazul formelor noi, precum și hetero-
zigote pentru toate perechile sau parțial heterozigote.
Șahul lui *Punnett* se folosește în analizele hibrido-
logice complexe, cînd genitorii se deosebesc prin mai
multe perechi de caractere. Cunoșcînd distribuția gene-
lor în cromozomi, se poate proceda la alegerea științifică
a genitorilor și pot fi indicate formele homozigote pe
care urmează să le depistăm începînd din F_2 .

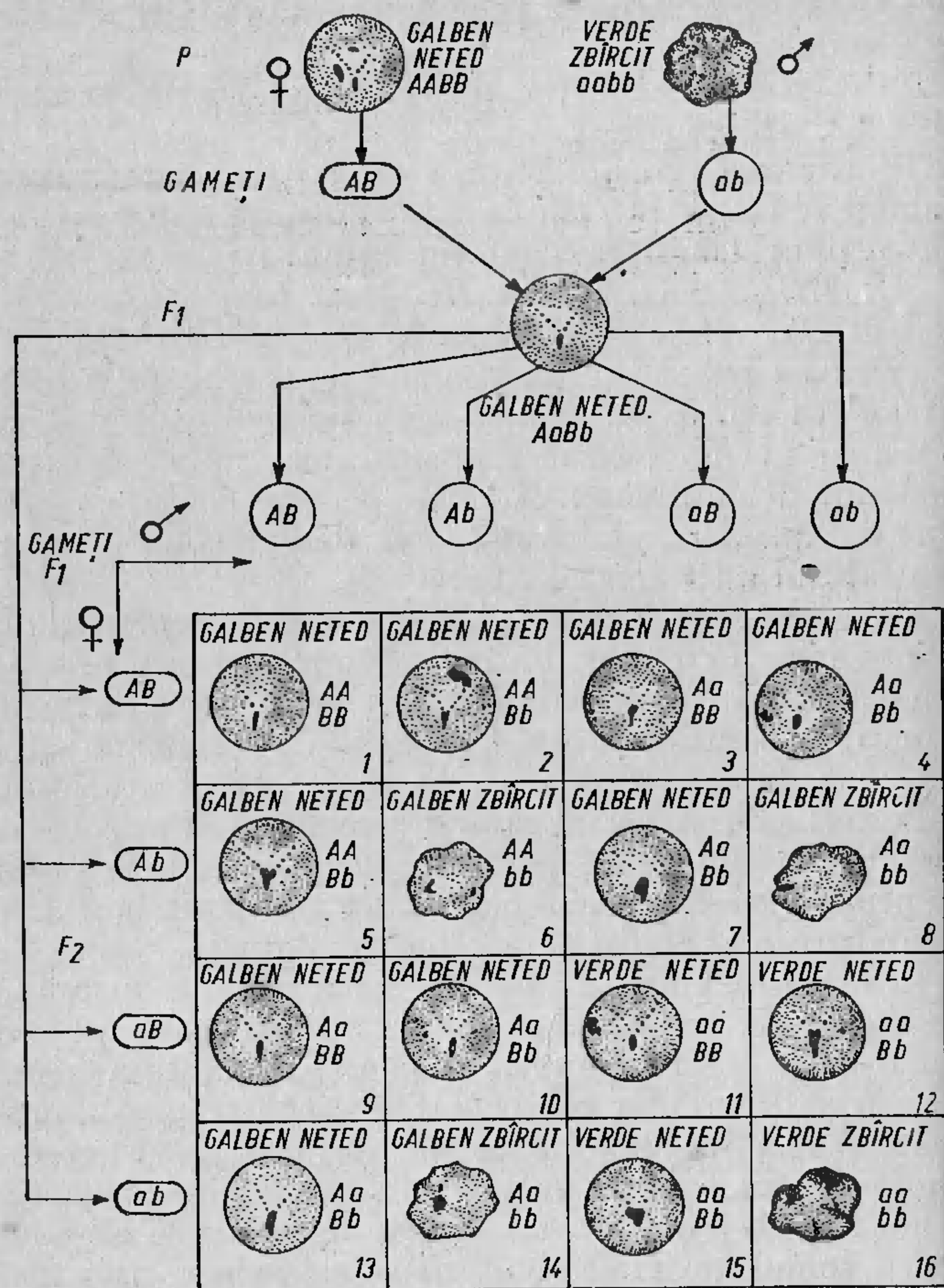


Fig. 7. Șahul lui Punnett în dihibridare

Din figura 7 se desprind 4 combinații homozigote $AA BB$, $AA bb$, $aa BB$ și $aa bb$ (pe diagonală).

Dintre cele patru combinații homozigote două sînt forme noi, respectiv $AA bb$ (galben-zbîrcit) și $aa BB$ (verde-neted), iar $AA BB$ și $aa bb$ identice cu formele parentale.

Din analiza figurii 7 se constată că în grupul de 9/16 se includ pozițiile: 1 ($AA BB$), 2 ($AA Bb$), 3 ($Aa BB$), 4 ($Aa Bb$), 5 ($AA Bb$), 7 ($Aa BB$), 9 ($Aa BB$), 10 ($Aa Bb$) și 13 ($Aa Bb$).

Dintre acestea genotipul din poziția 1 ($AA BB$) este homozigot, iar celelalte sînt heterozigote, unele pentru ambele perechi de factori, altele pentru o singură pereche.

În categoria fenotipurilor 3/16 care realizează cumulara unui caracter dominant (galben) și a unui recesiv (zbîrcit) intră combinațiile 6, 8 și 14. Dintre acestea poziția 6 este homozigotă $AA bb$ și constituie punctul inițial pentru crearea unei noi forme, neexistente, care prin autofecundare se menține constantă.

Grupa fenotipului verde-neted, căruia îi revin 3/16, ocupă pozițiile 11, 12 și 15, genotipul din poziția 11 este homozigot și constituie începutul celei de a doua forme noi ca rezultat al dihibridării.

Pe baza rezultatelor obținute, Mendel a enunțat ultima regulă a hibridării, astăzi cunoscută ca *legea combinării libere a genelor sau segregarea independentă a caracterelor*.

Spre deosebire de celelalte legi valabile pentru toate încrucișările, acestea se manifestă numai în cazul cînd se încrucișează genitori care se deosebesc cel puțin prin două perechi de însușiri, iar genele sînt localizate în perechi diferite de cromozomi omologi.

Trihibridarea. Experiențele de trihibridare au fost efectuate încrucișînd o formă de mază care avea bob galben neted cu coaja bobului de culoare cenușie (caractere dominante) cu o formă recesivă, adică verde, zbîrcit, cu coaja albă.

Formula genotipică a genitorilor homozigoți este $AA BB CC$ și respectiv $aa bb cc$, iar a hibridului din generația F_1 $Aa Bb Cc$. Genele aflându-se în trei perechi de cromozomi diferiți, în formarea gameților are loc o recombinare din care rezultă 2^n gameți, prin n notându-se numărul de perechi de caractere prin care diferă formele parentale, deci $2^3 = 8$ categorii de gameți.

Din figura 8 constituită după modelul șahului Punnett, reiese că cele 8 categorii de gameți F_1 ABC , ABc , AbC , Abc , aBC , aBc , abC și abc , combinându-se după legile probabilității, duc la formarea a 64 de combinații de gene care în F_2 se exteriorizează prin 8 clase de fenotipuri care segregă în raportul 27: 9: 9: 9: 3: 3: 3: 1, după cum urmează:

Clasa I exteriorizează cele trei caractere dominante, ABC . O combinație este homozigotă ($AA BB CC$) iar 26 heterozigote;

Clasa a II-a exteriorizează fenotipul dominant pentru AB și pe cel recesiv pentru cc . Combinația $AA BB cc$ este homozigotă.

Clasa a III-a cu două caractere dominante AC și un caracter recesiv bb ;

Clasa a IV-a cu o însușire dominantă pentru A și două însușiri recesive $bb cc$;

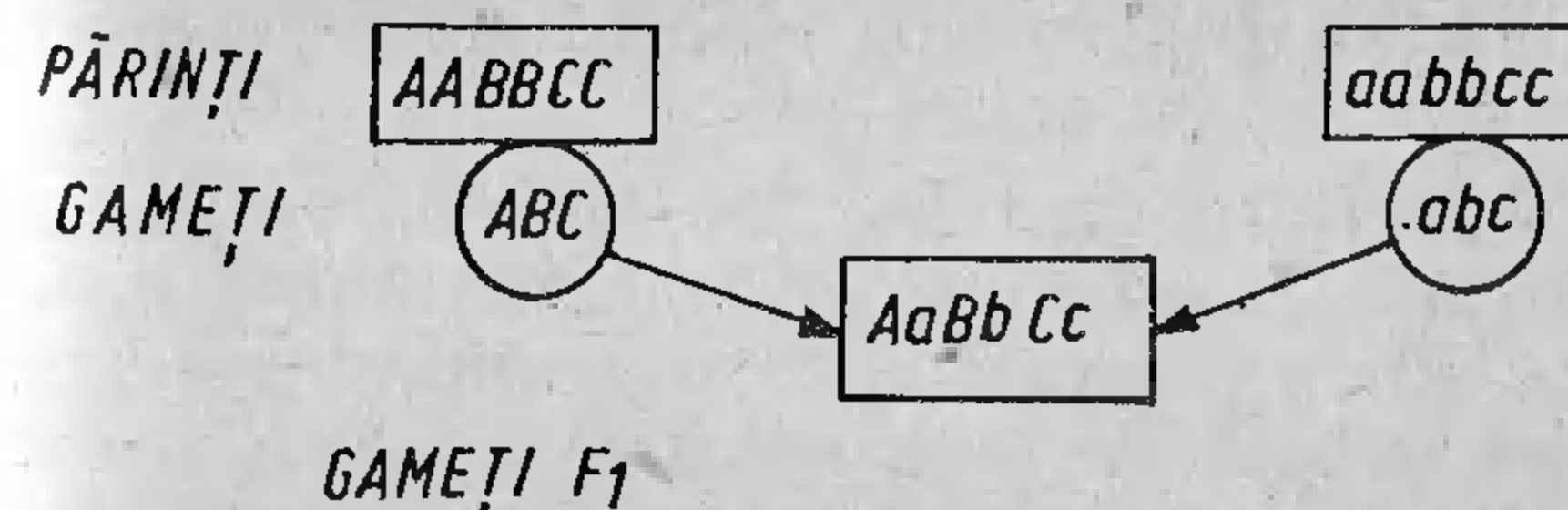
Clasa a V-a prezintă două caractere dominante BC și unul recesiv aa ;

Clasa a VI-a cu un caracter dominant B și două recesive aa și cc ;

Clasa a VII-a cu însușirile recesive $aa bb$ și dominantă CC , și

Clasa a VIII-a cu toate caracterele recesive $aa bb cc$.

Din figura 8 reiese că odată cu sporirea numărului de însușiri prin care diferă formele parentale, se mărește considerabil numărul de clase din care se alcătuiește raportul de segregare, precum și numărul de forme noi.



♀ \ ♂	ABC	ABc	AbC	Abc	aBC	aBc	abC	abc
ABC	<u>AABBCc</u> GNC	AABBCc GNC	AABbCC GNC	AABbCc GNC	AaBBCC GNC	AaBBCc GNC	AaBbCC GNC	AaBbCc GNC
ABc	AABBCc GNC	<u>AABbCc</u> GNA	AABbCc GNC	AABbcc GNA	AaBBCc GNC	AaBBcc GNA	AaBbCc GNC	AaBbcc GNA
AbC	AABbCC GNC	AABbCc GNC	<u>AAbbCC</u> GZC	AAbbCc GZC	AaBbCC GNC	AaBbCc GNC	AabbCC GZC	AabbCc GZC
Abc	AABbCc GNC	AABbcc GNA	AAbbCc GZC	<u>AAbbcc</u> GZA	AaBbCc GNC	AaBbcc GNA	AabbCc GZC	Aabbcc GZA
aBC	AaBBCC GNC	AaBBCc GNC	AaBbCC GNC	AaBbCc GNC	<u>aaBBCC</u> VNC	aaBBCc VNC	aaBbCC VNC	aaBbCc VNC
aBc	AaBBCc GNC	AaBBcc GNA	AaBbCc GNC	AaBbcc GNA	aaBBCc VNC	<u>aaBBcc</u> VNA	aaBbCc VNC	aaBbcc VNA
abC	AaBbCC GNC	AaBbCc GNC	AabbCC GZC	AabbCc GZC	aaBbCC VNC	aaBbCc VNC	<u>aabbCC</u> VZC	aabbCc VZC
abc	AaBbCc GNC	AaBbcc GNA	AabbCc GZC	Aabbcc GZA	aaBbCc VNC	aaBbcc VNA	aabbCc VZC	<u>aabbcc</u> VZA

G - Endosperm galben

V - Endosperm verde

N - Bob neted

Z - Bob zbîrcit

C - Coajă cenușie

A - Coajă albă

Fig. 8. Șahul lui Punnett în trihibridare

În cazul trihibridării diagonala indică 8 forme homozigote, dintre care 6 sînt forme noi.

Din analiza efectuată reiese că șansele realizării de forme noi cresc odată cu mărirea numărului de însușiri prin care diferă genitorii. Această realitate teoretică este însă greu de realizat în practică, deoarece așa cum rezultă din figura 8, descoperirea formelor homozigote necesită un volum foarte mare de lucru. De exemplu, pentru izolarea formei homozigote $AA BB cc$ amelioratorul este obligat să urmărească un număr foarte mare de plante, deoarece același fenotip este exteriorizat și de combinațiile heterozigote pentru genele A și B , cum sînt genotipurile $Aa Bb cc$ și $Aa Bb cc$.

De aceea, succesul lucrărilor de ameliorare depinde în mare măsură de pregătirea și experiența specialistului. Experiența cercetătorilor demonstrează, în plus, că nu se recomandă ca studiul descendenților să se rezume numai la primele generații hibride.

FACTORII EREDITARI ȘI CROMOZOMII

Teoria factorilor ereditari și legile hibridării realizează prima legătură metodologică între biologie, fizică, chimie, matematică și biochimie. Pînă la *Mendel* științele nu dispuneau de o unitate de măsură a eredității ca fenomen fundamental al vieții. O astfel de unitate devine acum factorul ereditar, denumit mai tîrziu *genă*.

Una din cauzele pentru care opera lui *Mendel* nu a putut fi înțeleasă constă în aceea că lipsea suportul în care erau localizați factorii ereditari. *Mendel* a demonstrat existența genelor perechi pe baza rezultatelor obținute și interpretate matematic.

Teoria cromozomică a eredității completează creator teoria factorilor ereditari, dovedind, în plus, perspicacitatea lui *Mendel*.

După anul 1900, cînd științele biologice dispun de cunoștințe suficiente despre celulă, cromozomi și diviziunile celulare, lucrarea lui *Mendel* are o rezonanță extraordinară. Concordanța dintre perechile de cromozomi omologi, comportarea acestora în diviziunea reducțională și perechile de factori ereditari mendelieni nu au infirmat opera lui *Mendel*, ci din contră a provocat uimire și admirație față de geniul savantului.

Localizarea mai multor gene într-un cromozom, existența cromozomilor sexului, a genelor localizate în ei și alte descoperiri ulterioare, chiar la nivel molecular, vor completa mendelismul, contribuind la dezvoltarea vertiginoasă a geneticii.

TEORIA CROMOZOMICĂ A EREDITĂȚII

Rezonanța pe care a avut-o redescoperirea legilor lui *Mendel* în primii ani ai secolului nostru s-a concretizat în numeroase experiențe de hibridare. Unele dintre rezultatele obținute semnalau abateri de la legile lui *Mendel*. Devenise evident faptul că numărul perechilor de gene este mult mai mare decît numărul cromozomilor și că între cromozomi și genă nu se poate pune un semn de egalitate. Este meritul savantului american *W. Sutton* și al celui german *T. Boveri*, de a fi ajuns concomitent și independent la ipoteza că mai multe gene sînt localizate în același cromozom. De acum genetica este îndreptată pe o nouă cale de progres, spre o etapă calitativ nouă, de către școala condusă de *Thomas Hunt Morgan*.

Mazărea — obiectul de studiu preferat în secolul trecut — este înlocuită cu animale mici (șoareci) și apoi cu musculița de oțet (*Drosophila melanogaster*),

care prezintă o serie de avantaje: se înmulțește cu rapiditate, este prolifică, se crește ușor în condiții de laborator pe un mediu simplu, are un număr de patru cromozomi, care pot fi puși în evidență cu ușurință, genele se modifică destul de ușor, producând cele mai diferite mutații cu expresivitate în fenotip, și, în plus, în celulele glandelor salivare ale larvelor se găsesc cromozomii uriași care pot fi studiați la microscopul obișnuit cu multă ușurință.

T. Morgan efectuează numeroase încrucișări între diferite forme de *Drosophila melanogaster* și identifică peste 500 de mutații genice, pentru multe dintre ele stabilind și poziția genelor pe cromozomi.

Teoria cromozomică, completând teoria factorilor ereditari, a explicat multe dintre abaterile care erau înregistrate de la legile lui Mendel. Acum se sublinia cu claritate că pentru respectarea raporturilor de segregare stabilite de către Gr. Mendel ar fi fost necesar ca fiecare pereche de cromozomi să conțină o singură pereche de gene, numai în felul acesta genele s-ar putea separa independent în diviziunea reducțională și s-ar combina liber în fecundație. Acum, spunea Morgan, se știe că numărul cromozomilor este limitat și constant, iar numărul genelor mult mai mare, fiecare cromozom conținând mai multe gene.

Din aceasta reiese că esența teoriei cromozomice a eredității constă în faptul că stabilește cromozomul ca suport material al genelor. Morgan preia termenul de genă, considerându-l corespunzător, iar poziția genei o denumește *locus*. Această poziție este bine definită, constantă pentru fiecare pereche de gene din cei doi cromozomi omologi.

Sesizând însușirea genelor de a se modifica sub influența condițiilor de mediu și de a condiționa noi însușiri, Morgan denumește gena inițială *normală* sau *genă sălbatică*, iar gena modificată *genă mutantă*. Genele

de tip normal, fiind de regulă dominante, sînt notate de către Morgan, ca și de către precursorii săi, cu literă mare sau cu literă mică însoțită de semnul (+) iar genele recesive cu litere mici cu sau fără semnul (-). În practica geneticienilor s-a generalizat sistemul literă mare pentru genele dominante și literă mică pentru genele recesive. Există un sistem unitar în sensul de a se nota genele cu litera cu care începe cuvîntul caracterului pe care îl condiționează în limba engleză. Culoarea roșie în limba engleză purtînd numele de red, gena se notează cu *R*, iar gena recesivă alelă cu *r*.

Existența a două gene pentru același locus, care condiționează exteriorizarea de însușiri contrastante (roșu-alb; înalt-pitic; galben-verde) Morgan o denumește alelism, iar genele *alele*. Morgan a notat genele alele identificate la musculița de oțet astfel:

culoarea ochilor	— roșie dominantă W^+ albă recesivă w
culoarea corpului	— gri dominantă y^+ galbenă recesivă y
forma aripilor	— normală vg^+ vestigială vg

Reiese astfel că Morgan notează genele recesive cu prima literă a cuvîntului care exprimă denumirea caracterului exteriorizat, la care adaugă semnul (+) pentru caracterul dominant. Pentru evitarea confuziilor în lucrările de specialitate se recomandă ca în legendă să se dea explicația notificării.

În teoria cromozomică a eredității se disting trei principii de bază: *amplasare lineară a genelor pe lungimea cromozomului*, *transmiterea înlăntuită a genelor din același cromozom* și *schimbul reciproc de gene în timpul diviziunii reducționale*.

Principiile teoriei cromozomice au eliminat neîncrederea în valabilitatea legilor lui Mendel, care se semnala în primele decenii ale secolului nostru.

Munca și realizările marelui savant sînt recunoscute pe deplin, în anul 1933 M o r g a n devenind primul genetician laureat al premiului Nobel pentru contribuțiile aduse geneticii.

Așezarea lineară a genelor pe cromozomi este prima teză a teoriei cromozomice a eredității. La această concluzie M o r g a n a ajuns în urma efectuării a numeroase încrucișări între forme normale și diferite mutante, precum și între mutante de *Drosophila melanogaster*, la care a observat că segregarea din F_2 nu corespunde cu cea mendeliană de 3:1 și respectiv 9:3:3:1.

Experiențele inițiate de M o r g a n erau confirmate și de către rezultatele altor experimentatori. Ipoteza lui S u t t o n și B o v e r i din primii ani ai secolului XX se dovedea justă. Întrucît numărul genelor este cu mult mai mare decît numărul cromozomilor, acestea nu puteau fi amplasate decît linear pe lungimea cromozomului.

TRANSMITEREA ÎNLĂNȚUITĂ A GENELOR (LINKAGE)

Primele experiențe în care genitorii se deosebeau prin două însușiri contrastante, iar segregarea nu corespundea celei mendeliene de 9:3:3:1, au fost efectuate de către W. B a t e s o n și R. P u n n e t t (1906). Ei au încrucișat o formă de *Lathyrus odoratus* cu flori purpurii și polen alungit (însușiri dominante) cu una cu flori roșii și polen de formă rotundă (însușiri recesive). Încrucișarea fiind similară dihibridării descrise de către M e n d e l se aștepta pentru F_2 un raport de segregare de 9 indivizi cu flori purpurii și polen alungit, 3 indivizi cu flori purpurii — polen rotund, 3 indivizi — flori roșii și polen alungit și un individ cu caractere recesive flori roși și polen rotund.

Raportul de segregare a fost însă de 10:1:1:10, pe care autorii nu l-au putut explica. Dacă raportul ar fi fost de 10:10 era poate ușor de concluzionat că este vorba de o transmitere în bloc a însușirilor, dar formele intermediare din centrul raportului de segregare făceau imposibilă explicația.

Cazul prezentat de B a t e s o n și P u n n e t t reprezenta o noutate pe care a explicat-o T. M o r g a n — transmiterea înlănțuită a genelor pentru marea majoritate a gameților (10:10) și de asemenea schimbul reciproc de gene pentru o mică parte din celule, exteriorizat prin cifrele din centrul raportului (1:1).

Pe baza încrucișării a diferite forme de *Drosophila melanogaster*, M o r g a n a ajuns la concluzia că genele pentru cele două însușiri sînt localizate în aceeași pereche de cromozomi omologi și se transmit împreună, înlănțuit, deoarece în diviziunea reduțională cromozomii se comportă ca o unitate. Experimental, M o r g a n a dovedit acest mecanism încrucișînd o musculiță de *Drosophila melanogaster* care purta două mutații recesive, corp negru (bb) și aripi vestigiale ($vg\ vg$) cu un mascul normal, corp cenușiu ($b^+ b^+$) și aripi normale ($vg^+ vg^+$).

Considerînd că cele două perechi de gene sînt localizate pe perechi diferite de cromozomi, M o r g a n ar fi trebuit să obțină în generația a doua o segregare de 9:3:3:1, adică:

- 1 — indivizi cu corp cenușiu și aripi normale 9/16;
- 2 — indivizi cu corp cenușiu și aripi vestigiale 3/16;
- 3 — indivizi cu corp negru și aripi cenușii 3/16 și
- 4 — indivizi cu corp negru și aripi vestigiale 1/16.

Rezultatele indicau însă prezența a numai două tipuri de indivizi în raport de 3:1 (la 3 — indivizi cu corp cenușiu aripi normale un individ cu corp negru și aripi vestigiale). Se constată că fenomenul se repetă și în cazul altor încrucișări și se ajunge la concluzia că genele

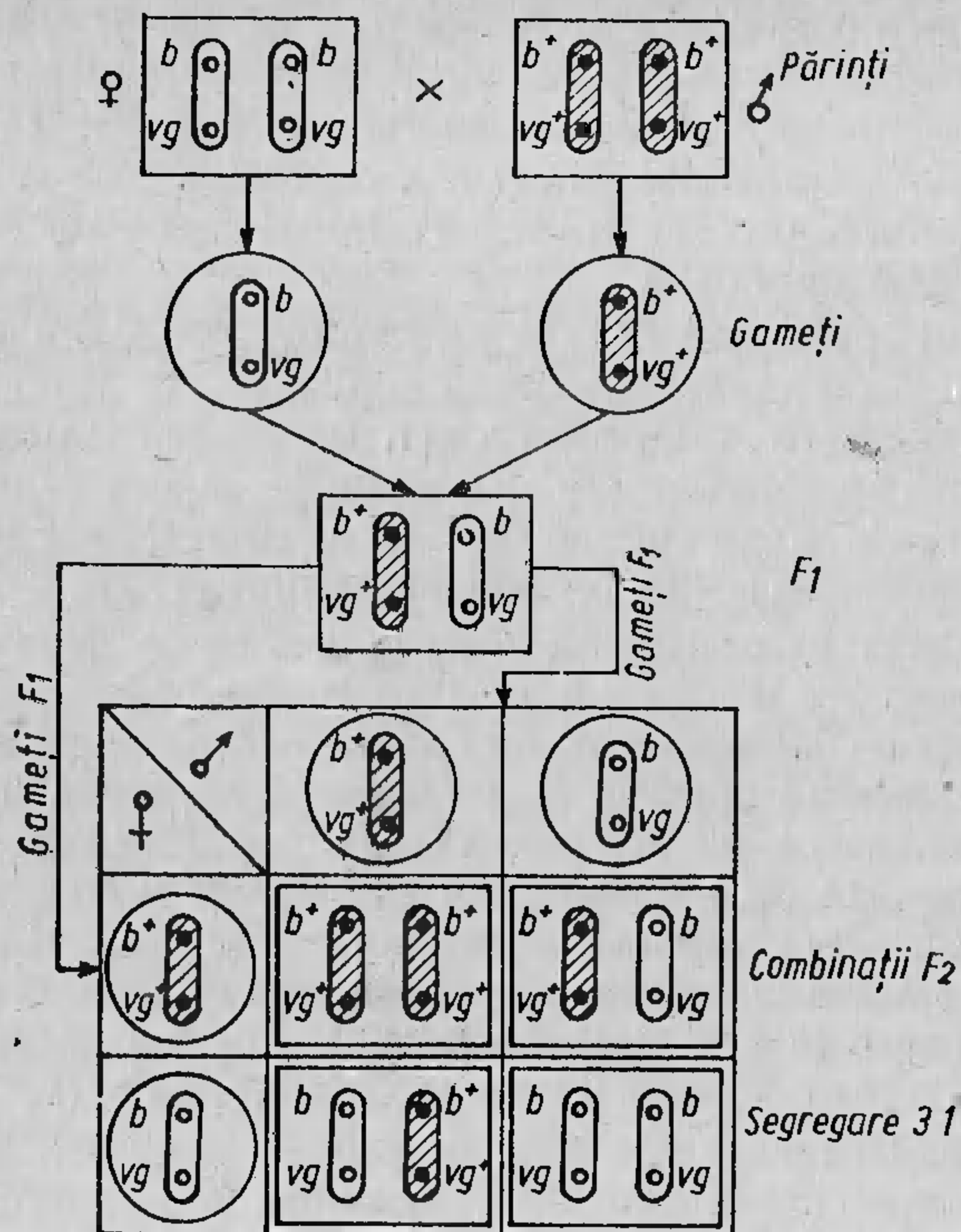


Fig. 9. Comportarea genelor înlănțuite în diviziunea reduțională și în combinarea gameților

respectiv sunt localizate în aceeași pereche de cromozomi (fig. 9).

Înainte de a enunța principiul transmiterii înlănțuite a genelor Morgan execută și o serie de încrucișări de verificare (de testare — *testcross*). Încrucișarea de testare se efectuează între o formă heterozigotă care exteriorizează însușirile dominante cu un tester recesiv. Rezultatul hibridării scoate în evidență natura geneti-

pică a fenotipului dominant. În cazul unui monohibrid, formula testării este $Aa \times aa$, urmînd ca segregarea să fie $1Aa:1aa$. Absența segregării ne arată că forma dominantă nu a fost heterozigotă, obținîndu-se un hibrid care la o nouă testare va prezenta segregarea de $1:1$. Pentru genotipurile dihibride, $Aa\ Bb \times aa\ bb$, segregarea testcross este $1:1:1:1$, rezultînd din combinarea celor patru categorii de gameți: AB, Ab, aB, ab ai dihibridului cu singurul gamet ab al testerului. Rezultatul testării unui dihibrid este deci $1Aa\ Bb, 1Aa\ bb, 1aa\ Bb$ și $1aa\ bb$.

Morgan, efectuînd încrucișarea de testare, a folosit musculița dublu recesivă (corp negru și aripi vestigiale $bb\ vg\ vg$) ca formă maternă, iar ca formă paternă masculi normali, dar heterozigoți, cu formula genotipică $b^+\ b\ vg^+\ vg$.

Rezultatul testării a fost o segregare de $1:1$, care confirmă că genele sînt localizate în aceeași pereche de cromozomi și a enunțat a doua teză — *transmiterea înlănțuită a genelor sau linkage*. Cuvîntul linkage a devenit consacrat, el provine din limba engleză și înseamnă nlănțuire.

Genele localizate într-un cromozom alcătuiesc o grupă de înlănțuire, numărul grupelor de înlănțuire fiind egal cu numărul perechilor de cromozomi omologi. La *Drosophila melanogaster* numărul grupelor de înlănțuire este 4 ($2n = 8$), la om 23 ($2n = 46$), la porumb 10 ($2n = 20$), la secară 7 ($2n = 14$) etc.

În urma cercetărilor întreprinse de colaboratorii lui Morgan, în mod deosebit de către C. Bridges și K. Brehme, s-a constatat că cele peste 500 de gene descoperite la *Drosophila melanogaster*, au următoarea localizare: 141 în cromozomii I, 228 în cromozomii II, 156 în cromozomii III și 12 în perechea a IV-a de cromozomi, aceștia avînd dimensiunea cea mai mică.

Enunțînd principiul transmiterii înlănțuite, M o r g a n subliniază că pentru genele localizate în perechi diferite de cromozomi legile lui M e n d e l își păstrează valabilitatea.

SCHIMBUL RECIPROC DE GENE (CROSSING-OVER)

Raportul de segregare de 10:1:1:10 semnalat de către B a t e s o n și P u n n e t t a fost explicat prin transmiterea înlănțuită a genelor numai parțial, deoarece rămînea neexplicat mecanismul care a stat la baza apariției formelor recombinante, exprimate prin cifrele din centrul raportului (1:1).

În anul 1909, F. J a n s e n semnalează noi abateri de la legile lui M e n d e l care erau condiționate de către *crossing-over*. M o r g a n, studiînd amănunțit modul de transmitere a caracterelor condiționate de gene localizate în același cromozom, a constatat numeroase excepții de la principiul transmiterii înlănțuite.

Explicația a fost dată de către M o r g a n în anul 1926. Este devenit clasic exemplul încrucișării între o musculiță cu corp cenușiu și aripi normale ($b^+ b^+ vg^+ vg^+$) cu mutația dublu recesivă, corp negru și aripi vestigiale ($bb vg vg$). Prin această încrucișare M o r g a n dovedise transmiterea înlănțuită a genelor localizate în același cromozom, folosind în încrucișarea de testare mutația dublu recesivă ca formă maternă.

În noua serie de experiențe M o r g a n repetă încrucișarea între musculițe dublu recesive ($bb vg vg$) și normale ($b^+ b^+ vg^+ vg^+$), prin care dovedise deja transmiterea înlănțuită. Pentru testare, de data aceasta, M o r g a n folosește ca formă maternă nu mutanta dublu recesivă ($bb vg vg$), ci femele heterozigote ($b^+ b vg^+ vg$), iar mutanta ($bb vg vg$) ca formă paternă (fig. 10).

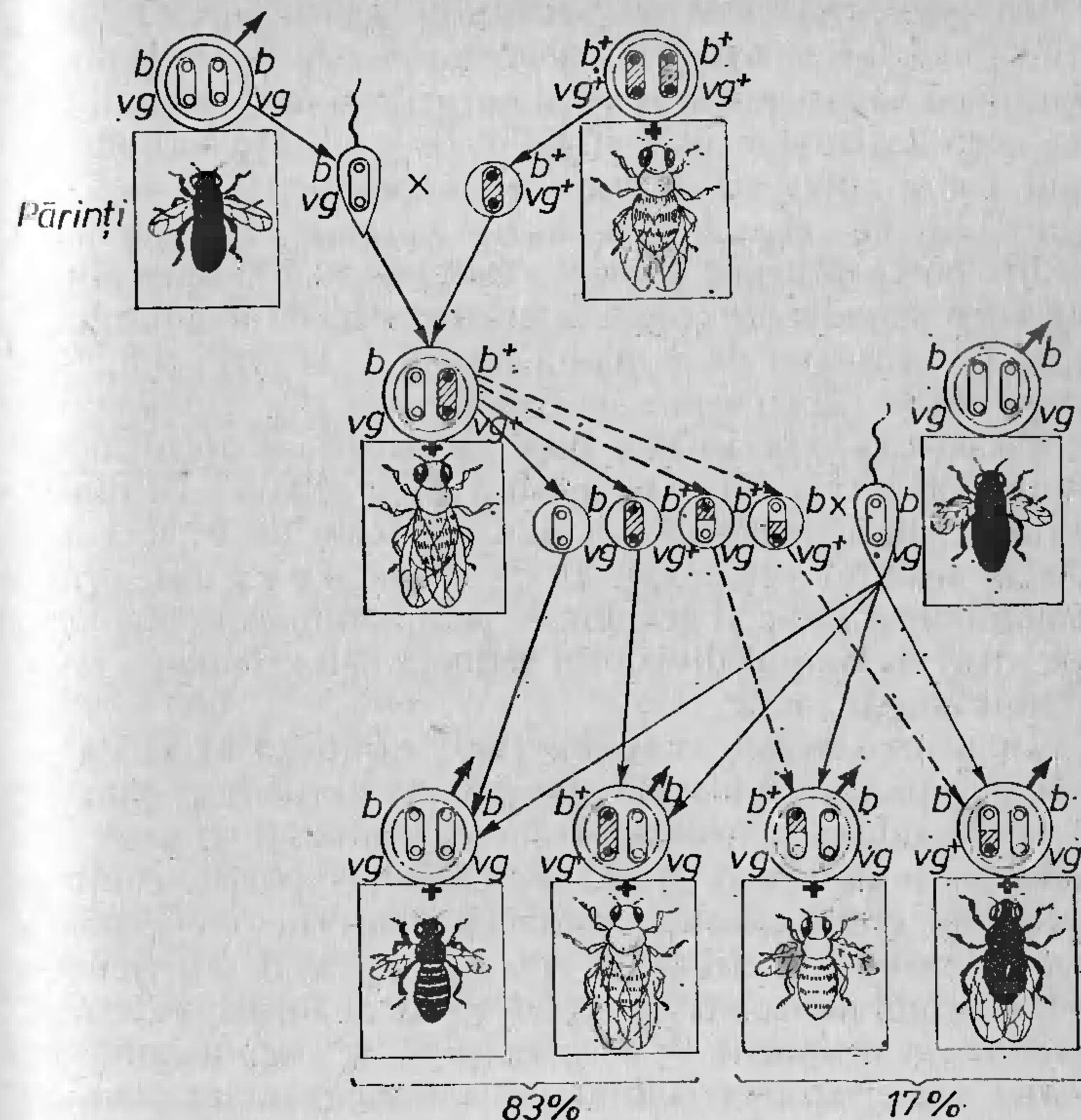


Fig. 10. Segregarea condiționată de schimbul poziției genelor în crossing-over la *Drosophila melanogaster*

Alegerea heterozigotului ca formă maternă a fost hotărîtoare pentru reușita experienței, deoarece la mascul genele se află în înlănțuire completă și nu are loc crossing-overul, în timp ce la femele se realizează schimbul de gene, acestea avînd o stare de înlănțuire incompletă.

În generația testcross, conform principiului înlănțuirii genelor, se aștepta o segregare de 1:1 (50% musculițe cu corp cenușiu și aripi normale și 50% musculițe cu corp negru și aripi vestigiale). În realitate s-au obținut patru categorii de indivizi în proporție de 41,5% musculițe cu corp cenușiu și aripi normale, 41,5% musculițe cu corp negru și aripi vestigiale, 8,5% musculițe cu corp de culoare cenușie și aripi vestigiale (combinând astfel un caracter de la mamă și unul de la tată) și 8,5% musculițe cu corp negru și aripi normale (fig. 10).

În această experiență se observă apariția de forme noi, amintind într-o oarecare măsură dihibridarea. În dihibridare, însă, raportul de segregare este de 9:3:3:1. Acest rezultat este explicat de către Morgan prin schimbul reciproc al genelor de pe un cromozom omolog pe altul în timpul diviziunii reducționale, fenomen denumit *crossing-over*.

În urma *crossing-over*ului (vezi capitolul al II-lea), celulele produc jumătate din gameți normali și jumătate recombinati. Aceasta deoarece schimbul de gene se produce numai între cromatidele dinspre părțile conjugate ale cromozomilor. Gameții materni cu genele recombinate, gameții ($b^+ vg$ și $b vg^+$) în cazul din figura 10, combinându-se cu gameții $b vg$ de la forma paternă produc genotipurile $b^+ b vg vg$ și $bb vg^+ vg$, asigurând astfel exteriorizarea combinată a unui caracter dominant și unul recesiv.

Proporția redusă de numai 17% indivizi recombinati sau *crossoveri* arată că cele două categorii de gene au o tendință destul de mare spre a-și schimba reciproc pozițiile prin *crossing-over*. Mecanismul formării *crossing-over*ului (descriș în capitolul al II-lea) scotea în evidență faptul că atunci când *crossing-over*ul afectează toate celulele reproducătoare proporția de gameți recombinati este de 50%, deoarece schimbul se realizează numai între cromatidele nesurori alăturate. Proporția de 17%

indivizi recombinati dovedește că în acest caz *crossing-over*ul a avut loc la 34% din celule.

Schimbul poziției a două gene modifică raportul de segregare în F_2 și raportul de segregare testcross numai atunci când el se produce între o genă recesivă și una dominantă. *Crossing-over*ul între genele de același fel nu poate fi sesizat.

Cercetările efectuate au confirmat existența schimbului de gene și au stabilit că el poate să fie nu numai simplu, ci și dublu, triplu etc., realizându-se în mai multe poziții de pe lungimea cromozomului.

În anul 1957 geneticianul american J. Taylor a demonstrat existența *crossing-over*ului și în diviziunea mitotică. Cu aproape două decenii în urmă *crossing-over*ul mitotic fusese semnalat de către C. Stern la *Drosophila melanogaster*, dar metodele citogenetice de atunci nu permiteau punerea lui în evidență.

Aplicarea izotopilor radioactivi i-a permis lui Taylor să pună în evidență *crossing-over*ul somatic introducând radicele în soluție nutritivă în care a adăugat timidină marcată cu izotopul radioactiv tritiu (H^3), care se îmbibă în cromozomi și prin metoda radioautografiei impresionează placa fotografică. După 8 ore de introducerea radicelelor în mediul marcat cu izotopi, experimentatorul elimină mediul radioactiv și îl înlocuiește cu soluția nutritivă normală, dar care conținea *colchicină*. Colchicina este o soluție care blochează formarea fusului de diviziune. Cromozomii se pot autoreproduce și rămân în celulă, putându-se stabili numărul de diviziuni care au avut loc. Prin autoradiografie se observă cromozomi la care o cromatidă este radioactivă și una normală. Cea radioactivă s-a îmbibat cu izotopi, în timp ce radicelele se aflau în mediu cu timidină marcată, iar a doua cromatidă s-a format după ce mediul radio-

activ a fost înlăturat. T a y l o r a constatat, de asemenea, și cromatide parțial radioactive, ceea ce indică crossing-overul mitotic. Cercetările întreprinse la nivelul moleculelor de ADN din cromozomi de către M. D e m e r e c (1955) la bacteria *Salmonella typhimurium* și de către S. B e n z e r (1955) la bacteriofagul T₄ au dovedit că și în interiorul genei poate avea loc crossing-overul care duce la apariția de mutații. Pe baza frecvenței recombinărilor intragenice s-au alcătuit hărți genetice pentru diferite porțiuni de bacteriofagi. *Bacteriofagi* se numesc virușii care parazitează anumite bacterii, fiind cunoscuți ca paraziți genetici cu replicare obligatorie în celula gazdă.

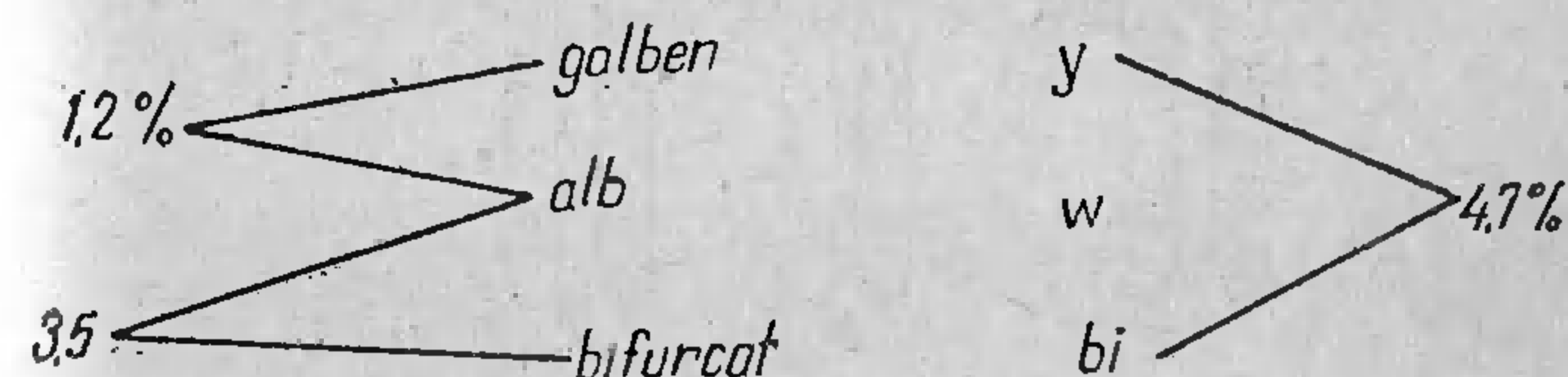
Hărțile cromozomale constituie reprezentarea grafică lineară a pozițiilor pe care genele le ocupă pe cromozomi. Totalitatea genelor dintr-un cromozom alcătuiesc o grupă de înlănțuire.

Distanțele dintre gene sînt exprimate în valori relative, reprezentînd procentul de indivizi recombinati rezultați prin încrucișarea testcross.

Primele hărți cromozomale au fost întocmite de către M o r g a n și B r i d g e s .

Una din experiențele în care M o r g a n a ajuns la concluzia că frecvența crossoverilor poate fi luată ca unitate de măsură pentru distanța dintre gene a fost următoarea: femele de *Drosophila melanogaster* heterozigote pentru genele *y* (yellow) — culoarea galbenă a corpului *w* (white) — culoarea albă a ochilor și *bi* (bifid) — aripi bifurcate, au fost încrucișate cu masculi homozigoți pentru aceste trei gene recesive. În descendența testcross s-au obținut 1 160 indivizi normali, fără schimb de gene, 15 indivizi cu schimb de gene între *y* și *w* și 43 indivizi cu schimb între *w* și *bi*.

Procentual valorile de recombinare pot fi reprezentate astfel:



Pentru alcătuirea hărților cromozomale trebuie cunoscute cu precizie perechile de cromozomi omologi, corespunzînd grupelor de înlănțuire, ordinea în care genele sînt localizate și distanța dintre gene care se stabilește prin încrucișarea testcross.

Tehnica de stabilire a ordinei în care genele sînt amplasate în grupa de înlănțuire și a distanței dintre gene este următoarea: să presupunem că se urmărește amplasarea pe hartă a unui caracter mutant pe care îl notăm prin gena *c*. Pentru aceasta se procedează la încrucișarea cu o formă ce poartă în aceeași pereche de cromozomi genele *Aa* și *Bb* cu poziții cunoscute. Dacă în descendență se obțin 15% crossoveri, deducem că gena *c* se găsește la o distanță de 15 unități față de gena *b*. Rezultatul nu ne indică, însă, dacă gena *c* se află deasupra sau dedesubtul genei *b*. Pentru stabilirea corectă a poziției se face o testare față de genele *Aa*, distanța lor față de *Bb* fiind cunoscută de 10 unități. În cazul cînd din această încrucișare vor rezulta 25% crossoveri pentru gena *c*, va fi confirmată poziția genelor *Cc* sub *Bb* (fig. 11).

Exemplul luat spre demonstrare trebuie înțeles ca avînd genotipurile *AaBbCc* pentru forma heterozigotă și *aa bb cc* pentru cea care cumulează trei mutații recesive. Dintr-o astfel de încrucișare testcross ar urma să apară, fără crossing-over, gameții *ABC* și *abc*, la

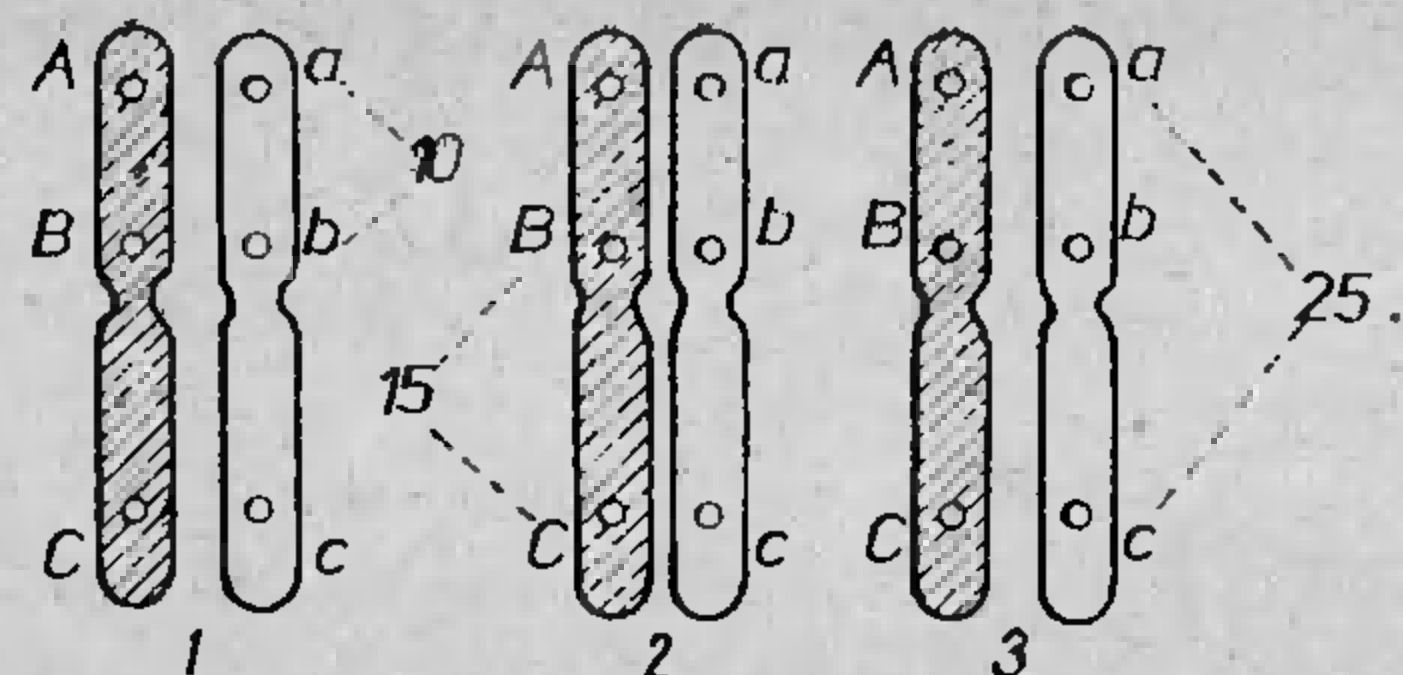


Fig. 11. Determinarea poziției genelor:

1, 2, 3 — cromozomii omologi și distanțele dintre gene

forma heterozigotă și abc la cea mutantă, din combinarea căroră rezultă o segregare de $1Aa Bb Cc$ și $1aa bb cc$. Crossing-overul formeii heterozigote duce, însă, la apariția de diferite categorii de gameți recombinati, în funcție de perechile de gene care și-au schimbat reciproc pozițiile.

Dacă schimbul de gene se produce în poziția dintre genele b și c genitorul heterozigot formează gameții ABc , respectiv abC . Genitorul recesiv homozigot, formând numai gameții abc din combinarea gameților, rezultă crossoverii $Aa Bb cc$ și $aa bb Cc$ în frecvența de 15%.

A doua posibilitate a schimbului de gene este între a și b , rezultând gameții abc și aBC care, combinându-se cu gameții mutantei recesive, formează crossoverii $Aa bb cc$ și $aa Bb Cc$, în cazul nostru corespunzând frecvenței de 10%.

Al treilea caz de modificare a poziției genelor poate proveni prin fragmentarea concomitentă între a și b și b și C , din care are loc schimbul reciproc al genelor b . Rezultă gameții AbC și aBc pentru forma heterozigotă și abc pentru cea triplu recesivă homozigotă. Din combinarea gameților rezultă genotipurile $Aa bb Cc$ și

$aa Bb cc$, pentru cazul nostru în frecvență de 25% (fig. 12).

Stabilirea poziției în care se află amplasate genele pe cromozomi are o mare importanță teoretică și în egală măsură o importanță practică, deoarece cunoscând modul în care genele realizează schimbarea poziției amelioratorul își poate stabili cele mai diferite obiective privind crearea de noi soiuri de plante și rase de animale cu însușiri noi. Prin aceasta se confirmă rolul crossing-overului ca sursă deosebit de importantă pentru variabilitatea lumii vii.

Au fost realizate hărți cromozomale la musculița de oțet, porumb, tomate, grâu, orez, mazăre, orz, gura-leului, bacterii, ciuperci, unii viruși și parțial la om.

În citirea lungimii grupei de înlănțuire adesea se întâlnesc particularități. Așa, de exemplu, la cromozomii din perechea a II-a și a III-a

de la *Drosophila melanogaster* lungimea depășește 100 de valori relative, deși dacă s-ar lua separat frecvența recombinărilor dintre genele extreme aceasta nu poate depăși 50% fiind condiționată de către meca-

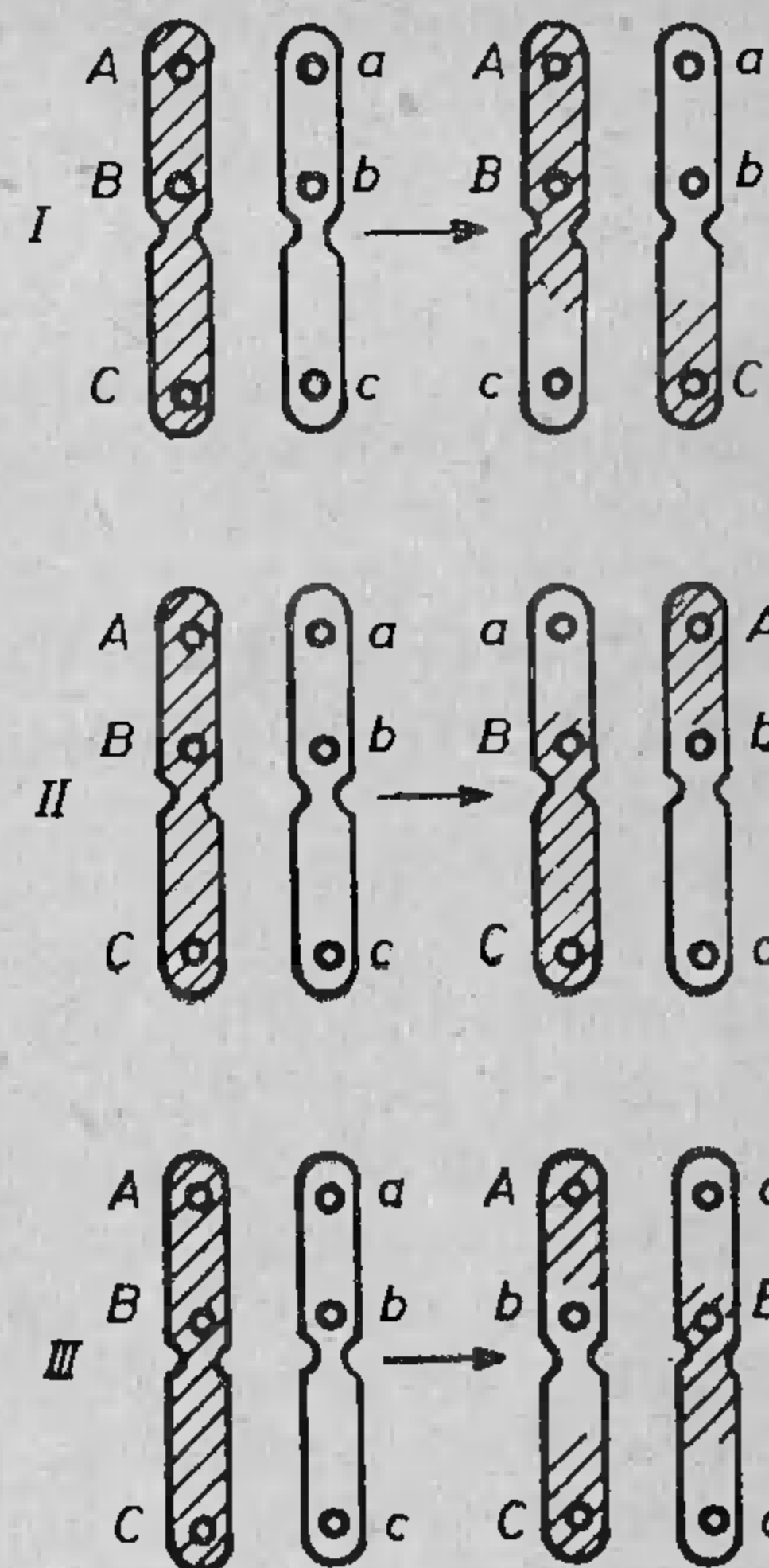


Fig. 12. Posibilitatea schimbului reciproc de gene la forma heterozigotă $AaBbCc$:

I — schimb reciproc între genele B și c ; II — schimb reciproc între genele B și a ; III — schimb reciproc între $A-b$ și $B-c$ printr-un crossing-over dublu. Frecvența crossoverilor indică distanțe relative dintre gene

nismul citologic de formare a gameților. Valorile relative mai mari de 50 % se obțin prin însumarea distanțelor intermediare și a crossing-overelor duble, triple etc.

Frecvența crossing-overelor depinde de distanța dintre gene, genele amplasate la distanțe lungi având posibilități mai mari de a intra în crossing-over.

EREDITATEA SEXULUI ȘI A CARACTERELOR ÎNLĂNȚUITE ÎN CROMOZOMII SEXULUI

Reproducerea viețuitoarelor a parcurs o evoluție continuă, cunoscute fiind *reproducerea vegetativă nespecializată* la bacterii și alge, care se împart în două sau mai multe părți (sciziparitate), fiecare parte reprezentând o nouă generație; *reproducerea prin înmugurire* la drojdii, mugurii se formează pe celula inițială, nucleul acesteia se divide și unul din nucleii fii trece în noul mugure, care separându-se devine celulă independentă; *fragmentarea multiplă* la protozoare și fitoflagelate se realizează prin fisiuni repetate; *reproducerea asexuată* mult mai evoluată față de precedentele se înfăptuiește prin spori din care rezultă indivizi identici cu genitorul și *reproducerea sexuată* prin care se reproduce marea majoritate a viețuitoarelor. De fapt, cercetări recente arată că și la organismele procariote au loc fenomene de sexualitate, realizându-se schimbul de informație ereditară.

Diferențierea sexelor și apariția reproducerii sexuate a constituit un uriaș pas al evoluției care a deschis mari posibilități pentru variabilitate și deci pentru apariția de forme din ce în ce mai bine perfecționate, mai bine adaptate la mediu.

Înmulțirea sexuată s-a dovedit superioară celorlalte forme de înmulțire pe mai multe planuri din care pot

fi subliniate: menținerea unui *raport de egalitate între sexe*; apariția de *descendenți heterozigoți*, din părinți diferiți genetic, care sînt *mai viguroși* și mai bine adaptați condițiilor de mediu (climă, sol, boli și dăunători etc.), fenomen cunoscut sub denumirea de *heterozis* și *variabilitatea genetică și fenotipică* asigurată prin mecanismele celulare, ale diviziunii reducționale, a formării și combinării gameților (recombinarea genetică).

Multiplele mecanisme genetice ale reproducerii sexuate concură la moștenirea de către descendenți a unor combinații particulare de programe genetice ale ascendenților, unite pe baza recombinării cromozomilor, a crossing-overului și în sfîrșit a unirii probabilistice a gameților în fecundație. Ca urmare, fiecare individ este din punct de vedere genetic o entitate deosebită prin ceva de ceilalți semeni ai populației și speciei.

Explicația mecanismului care stă la baza determinării sexelor a preocupat omul încă din antichitate, numărul teoriilor fiind destul de mare și îmbrăcînd multiple aspecte de la explicațiile idealiste pînă la diferite fantezii și exagerări.

Explicația științifică a determinării sexelor este recentă, putem spune că are aceeași vîrstă cu genetica. De aceea în multe colțuri ale lumii interpretările sînt încă neștiințifice, apelîndu-se chiar la intervenția forțelor supranaturale.

Deși încă *M e n d e l* a prevăzut un mecanism identic încrucișării dintre un monohibrid (*Aa*) cu forma recesivă homozigotă (*aa*), din care apare un raport de 1:1, adică exact ceea ce se observă în determinarea raportului dintre sexe, explicația științifică a fost dată după ce s-a descoperit existența cromozomilor heterozomi (cromozomii sexului).

În anul 1891 citologul german *H. H e n k i n g* descoperă că la jumătate din gameții ploșnițelor din genul *Pyrrhokoris* se găsesc niște corpusculi pe care i-a denu-

mit X, în timp ce restul gameților nu conțin astfel de corpúsculi. Aceleași observații au făcut și alți citologi americani, iar C. M. C. Clung presupune că acești cromozomi sînt „determinatorii sexului”.

Cercetările s-au extins și asupra altor categorii de insecte, în mod deosebit la *Drosophila melanogaster* și apoi la animalele superioare și chiar la plantele cu sexul diferențiat.

S-a constatat că mecanismul de determinare a sexului poate fi considerat chiar ca dovadă a unității lumii vii și a evoluției, deoarece la majoritatea speciilor se întîlnesc doi cromozomi heterozomi notați cu XX și XY. Sexul purtător de cromozomi heterogametici XY este masculin la unele specii și feminin la altele. În funcție de aceasta în determinarea sexului s-au stabilit două tipuri, fiecare cu mai multe moduri.

Tipul *Drosophila* cuprinde cele mai numeroase grupe de viețuitoare și se realizează prin modul *Lygaeus* și modul *Protenor*.

Modul *Lygaeus*, denumirea vine de la insecta cu același nume la care au fost descoperiți pentru prima dată cromozomii XX la femele și XY la masculi. Este modul cel mai răspîndit, fiind caracteristic pentru mamifere inclusiv pentru om, majoritatea dipterelor, viermi, moluște, arahnide, crustacei, batracieni și plante. Se întîlnește și sub denumirea de determinism specific omului și *Drosophilei*.

Mecanismul determinării sexelor este următorul: în celulele somatice, de exemplu, ale omului se întîlnesc 46 de cromozomi, din care 44 cromozomi autozomi și cromozomii XX pentru sexul feminin și XY pentru cel masculin.

În urma diviziunii reducționale gameții femeli vor conține cîte 22 de cromozomi autozomi și cromozomul sexului X. Pentru faptul că toți gameții femeli conțin același cromozom X, femelele acestui mod se numesc și-

homogametice, spre deosebire de masculi care sînt heterogametici, deoarece o jumătate din gameți conțin cromozomi X, iar cealaltă jumătate cromozomul Y.

Acest mecanism asigură un raport de egalitate între sexe, ceea ce este foarte important.

Pentru mamifere, inclusiv la om, orice abatere de la acest mecanism are urmări foarte grave. La *Drosophila melanogaster* s-a constatat că absența cromozomului Y (deci YO) are ca urmare apariția de masculi sterili. Experiențele lui Bridges au dovedit că la *Drosophila melanogaster* în mecanismul de determinare a sexelor un rol important revine interacțiunii dintre genele cromozomului X și genele din cromozomii autozomi. Cromozomul Y la *Drosophila melanogaster* conține gene care determină fertilitatea masculilor, fapt care face ca absența cromozomului Y (XO) să ducă la apariția de masculi sterili.

Mecanismul XX și XY este caracteristic și la plantele cu sexul diferențiat (*Melandrium album* etc.).

Modul *Protenor*, caracteristic unor specii de insecte la care cromozonul Y lipsește de regulă, indivizii XO fiind masculi normali, iar cei XX — femele. Denumirea provine de la specia *Protenor belfragei*, la care a fost descoperit. Se mai întîlnește la multe nevertebrate ca: lăcuste, greieri, gîndaci de bucătărie, ploșnițe, păianjeni, miriapози, nematozi etc.

Tipul *Abraxas* a fost descoperit la fluturele *Abraxas grossulariata*. Se întîlnește la păsări, fluturi și alte nevertebrate. Femelele sînt heterogametice (XY), iar masculii homogametici (XX).

În cadrul tipului *Abraxas* la molii se întîlnește absența cromozomului Y la femele, determinismul fiind XX pentru masculi și XO pentru femele.

Cel mai răspîndit mecanism de determinare a sexului este cel XX (pentru sexul feminin) și YX (pentru sexul masculin). Referitor la originea cromozomilor

sexului merită a fi amintit faptul că ei provin din cromozomi autozomi, care conțineau gene deosebit de importante pentru viața organismelor. Unul dintre acești cromozomi a devenit mai mic și a pierdut o parte din rolul său genetic. Acest cromozom corespunde cromozomului Y.

Evoluția cromozomilor sexului a început cu multe milenii în urmă, aceasta fiind dovedită prin faptul că specii foarte diferite prezintă aceleași gene pe cromozomul X. De exemplu, genele care condiționează hemofilia la om, câine și cal sînt amplasate pe cromozomul X, ceea ce dovedește originea lor comună, provenind dintr-un protoinsectivor.

DETERMINAREA SEXULUI LA ALBINE

La unele insecte, în special din ordinul *Hymenoptera* (albina meliferă — *Apis mellifera*) viespi, furnici și altele, determinismul sexelor are o serie de particularități. Femelele sînt diploide, iar masculii haploizi, conținînd numai jumătate din numărul autozomilor și cromozomul X.

Femelele (matca și albinele lucrătoare), fiind diploide, conțin $2n = 32$ cromozomi, din care 30 autozomi și XX, iar masculii $n = 15$ autozomi și X.

Femelele provin din ovule fecundate, iar masculii din ovule nefecundate pe cale partenogenetică (de la cuvîntul grecesc *parthenos* = virgin și *generis* = a se naște).

La femele diviziunea reduțională și formarea gameților decurge normal, în timp ce la masculi nu mai are loc diviziunea reduțională, ci diviziunea homeotipică de tip mitotic, rezultînd 2 spermatozoizi în loc de 4 spermatozoide cum se produce fenomenul normal la organisme diploide.

În urma împerecherii sperma se depune într-un rezervor special, iar matca depune ouăle în așa fel încît, trecînd prin rezervorul cu spermă, unele sînt fecundate, iar altele rămîn nefecundate. Ouăle sînt depuse în celule diferite din cele nefecundate rezultînd trîntori, iar din cele fecundate albine lucrătoare și o nouă matcă.

Matca și trîntorii (masculii) au organe sexuale normal dezvoltate, în timp ce lucrătoarele sînt sterile, deoarece în stadiul larvar ele nu beneficiază de lăptișor de matcă (hrană care conține hormoni sexului) decît două zile.

CROMATINA SEXUALĂ-CORPUSCULUL BARR

În nucleii interfazici la femele de mamifere se observă un corpuscul intens colorat, dispus excentric, lîngă membrana internă a nucleului, de dimensiuni cuprinse între 0,7 și 1,2 microni. Cercetările au dovedit că acest corpuscul, denumit *Barr*, reprezintă un cromozom X al sexului, care, prin fenomenul de heterocromatinizare, de inactivare a genelor pe care le conține, și-a pierdut funcționalitatea genetică.

Întrucît cromozomul X conține un număr mult mai mare de gene, în comparație cu cromozomul Y de la mascul, prin această inactivare evoluția a realizat o echilibrare a conținutului de gene la cele două sexe, fenomenul denumindu-se și *compensarea dozei de gene*.

În mecanismul determinării sexului pot interveni unele anomalii cromozomice care pot fi stabilite citologic după numărul de corpusculi Barr. Femelele normale apar *Barr* +, iar masculii *Barr* —. Această testare citologică este de un real folos în clinicile de genetică umană, ajutînd la diagnosticarea unor maladii ereditare și la indicarea de tratamente hormonale.

Anomalii în determinarea sexului. În determinarea sexelor apar și anumite anomalii cum sînt ginandromorfismul, intersexele și altele.

Ginandromorfismul se caracterizează prin apariția unor indivizi la care o parte a corpului este tipic feminină, iar cealaltă tipic masculină. Denumirea provine de la cuvintele grecești *gyn* = femelă și *andro* = mascul. Fenomenul este frecvent la nevertebrate și a fost bine studiat la *Drosophila melanogaster*, la care are o frecvență de 1/2 000. Cauzele constau în pierderea unui cromozom la zigotul femel XX , după prima diviziune mitotică. În urma diviziunii anormale se formează celule normale cu XX și celule lipsite de un cromozom X , deci XO care exteriorizează fenotipul masculin.

La om, fenomenul este foarte rar și se produce la zigoții masculi XY prin pierderea cromozomului Y .

EREDITATEA CARACTERELOR DETERMINATE DE GENE LOCALIZATE ÎN CROMOZOMII SEXULUI (SEX-LINKAGE)

Genele w^+ , care determină ochii roșii și cele w pentru ochii albi, sînt localizate în cromozomii sexului X și, întrucît cromozomul Y nu conține gene pentru această însușire, raportul de segregare se abate de la legile lui Mendel.

Din încrucișarea femelelor cu ochii roșii w^+w^+ cu masculii cu ochii albi ww în prima generație se obțin numai indivizi cu ochii roșii, indiferent de sexul musculițelor, deoarece la femele genotipul heterozigot w^+w exteriorizează însușirea ochii roșii, iar masculii sînt posesori ai genei w^+ provenită de la mamă.

Generația hibridă (F_1) formează gameți de două feluri la femele w^+ și w , iar masculii numai gameți w^+ , deoa-

rece cromozomul Y nu conține gena respectivă. Din combinarea liberă a gameților rezultă femele cu genotipul $X^{w^+}X^{w^+}$ și $X^{w^+}X^w$ cu ochii roșii și masculii cu genotipul $X^{w^+}Y$ (ochii roșii) și X^wY cu ochii albi, raportul de segregare fiind 3:1. Acest raport atrage atenția prin faptul că toate femelele au avut ochii roșii, iar dintre masculii 50% ochii roșii și 50% ochii albi (fig. 13).

Urmărind formarea gameților în fig. 13 se observă că apariția de femele cu ochii albi nu este posibilă în F_2 , deoarece acestea trebuie să aibă genotipul X^wX^w ori masculii din F_1 nu au posedat o astfel de genă care să intre în constituția gameților. O astfel de posibilitate va apare pentru F_3 din fecundarea femelei din poziția a doua cu genotipul $X^{w^+}X^w$ de către masculul din poziția a patra cu genotipul X^wY .

În experiența descrisă de Morgan se explică pentru prima dată că genele recesive pot exterioriza caracterul pe care îl determină și atunci cînd nu se află în dublu exemplar. Este cazul masculilor cu ochii albi cu genotipul X^wY . Acest fenomen se numește *hemizigotie* și este valabil pentru genele localizate în cromozomul X la sexul heterogamet.

O nouă excepție de la legile lui Mendel și anume o segregare de 1:1 în F_1 s-a constatat în experiența în care s-au încrucișat musculițe cu ochii albi X^wX^w cu masculii cu ochii roșii $X^{w^+}y$. În prima generație toți masculii au avut ochii albi, iar femelele ochii roșii, observîndu-se o transmitere a caracterului de la mamă la fii și de la tată la fiice (fig. 14).

Continuînd încrucișarea indivizilor din F_1 , Morgan a obținut în F_2 patru categorii de indivizi: femele cu ochii albi, femele cu ochii roșii, masculii cu ochii albi și masculii cu ochii roșii în raport de 1:1:1:1. S-a constatat astfel că pentru genele localizate în cromozomii sexului, segregarea caracterelor se abate de la legile lui Mendel, respectînd mecanismul de înlănțuire.

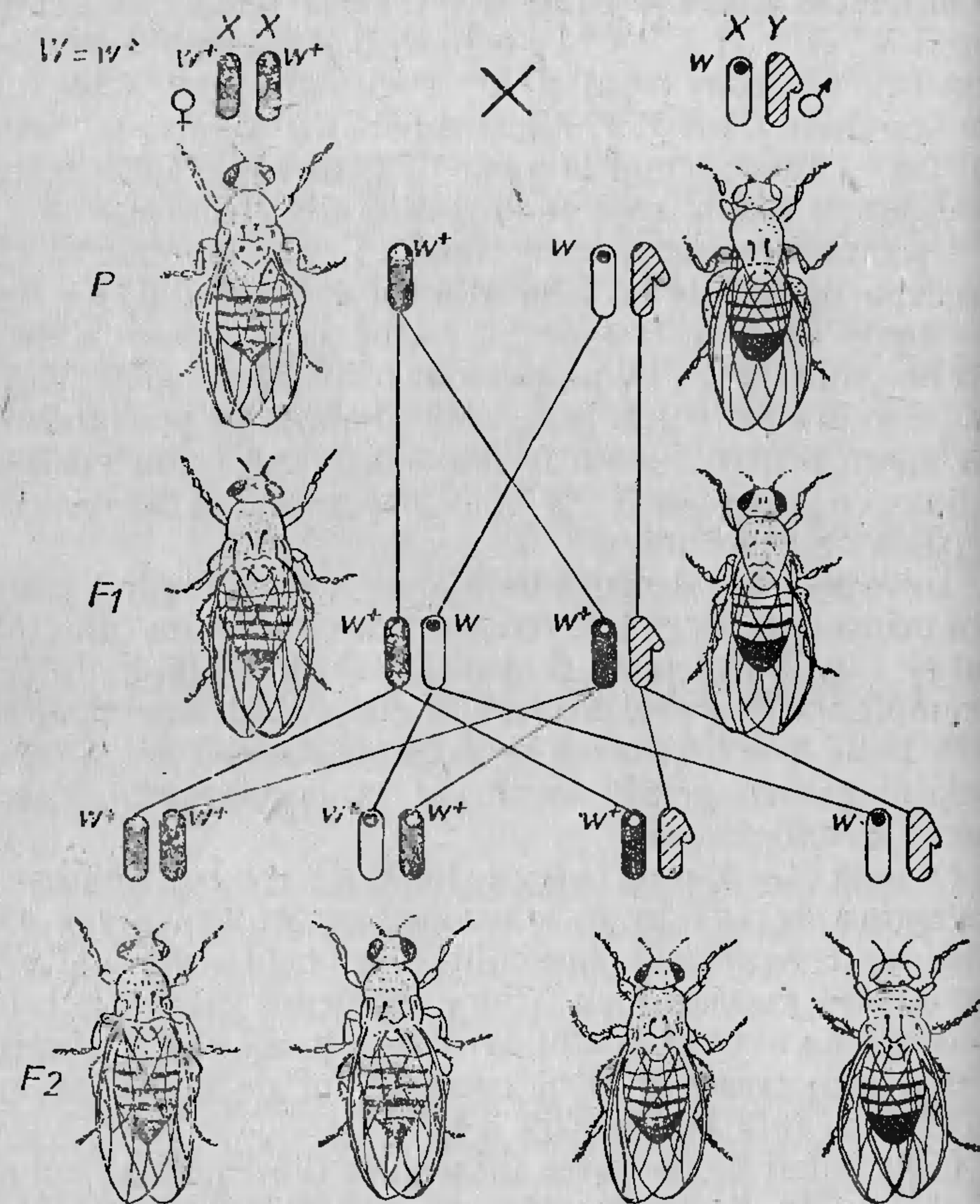


Fig. 13. Determinarea culorii ochilor la *Drosophila melanogaster* de către gene înlanțuite în cromozomii sexului XX; W^+ — ochi roșii, caracter dominant:

W — ochi albi, caracter recesiv: femelă homozigotă dominantă

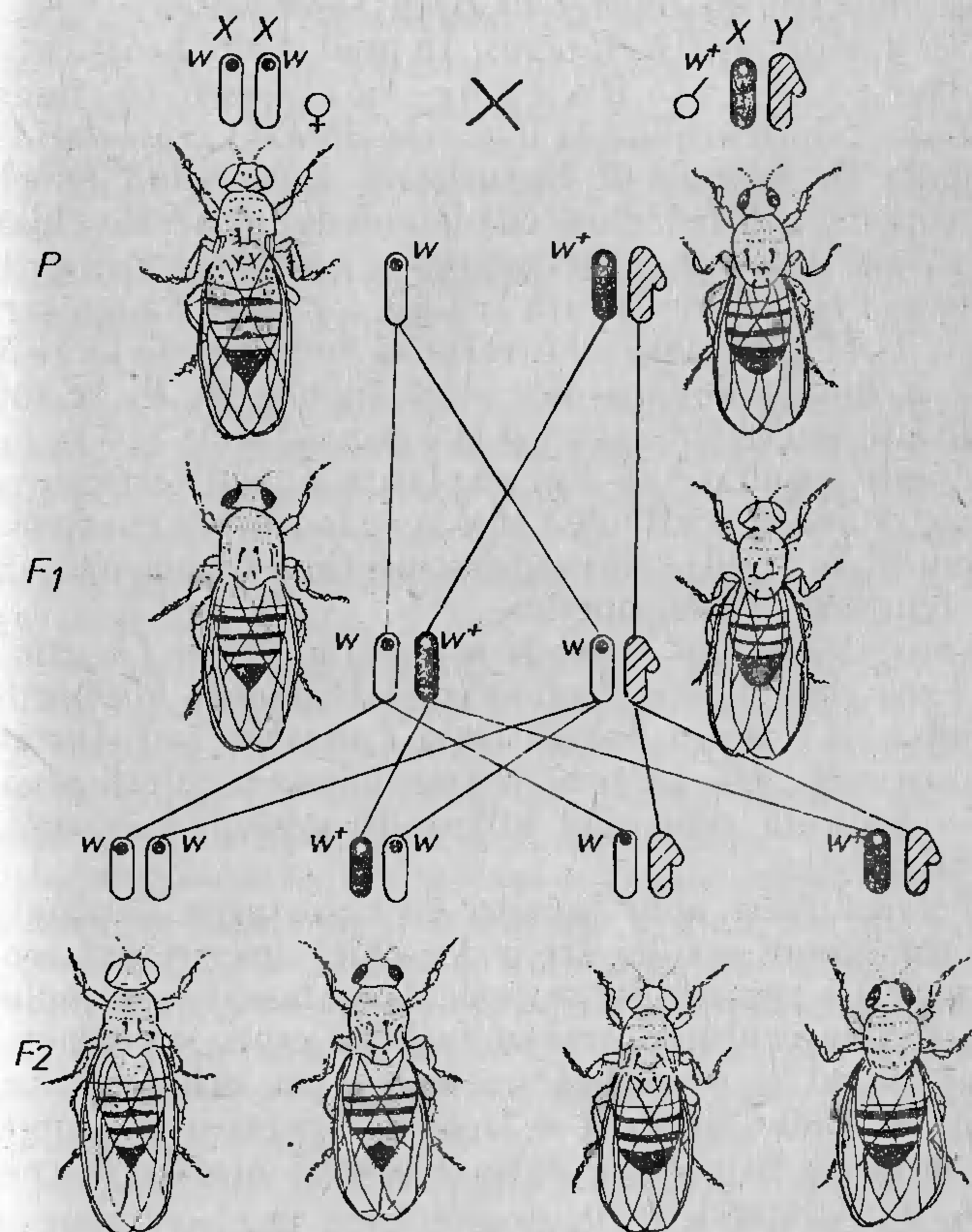


Fig. 14. Determinarea culorii ochilor la *Drosophila melanogaster* de către gene înlanțuite în cromozomii sexului XX:

w^+ — ochi roșii, caracter dominant, w — ochi albi, caracter recesiv: femelă homozigotă recesivă

Fenomenul constatat este valabil pentru caracterele condiționate de gene localizate în cromozomii sexului și se numește *sex-linkage de tipul Drosophila*.

Sex-linkage de tip Abraxas. În anul 1906 geneticienii Doncaster și Raynor au observat că transmiterea culorii aripilor la fluturele *Abraxas grossulariata* depinde de formula de încrucișare. Încrucișând femele cu aripi de culoare închisă cu masculi de culoare deschisă, în F_1 s-a observat o transmitere a culorii în cruce, de la mamă la fii și de la tată la fiice, iar în F_2 o segregare de 1:1:1:1, în timp ce inversarea formulei de încrucișare a dus la dominanța culorii închise în F_1 la toți indivizii, indiferent de sex și la o segregare de 3:1 în F_2 .

Aceste rezultate au fost explicate prin determinarea caracterului respectiv de către gene localizate în cromozomii X, la tipul *Abraxas* masculii fiind homogametici, iar femelele heterogametice.

Constatările sînt valabile și pentru păsări. La găini, de exemplu, culoarea tigrată (rasa *Plymouth Rock*) este dominantă, iar cea neagră (rasa *Langahan* sau *Australop*) recesivă. Mecanismul de transmitere a culorii penului respectă principiul înlănțuirii genelor în cromozomii sexului.

Determinarea unor însușiri de către gene localizate în cromozomii sexului are o deosebită importanță economică. La păsări și la viermele de mătase, de exemplu, folosind mecanismul transmiterii în cruce a caracterelor, sexul se identifică imediat după ecloziune sau chiar în stadiul de ou și se trece la separarea și întreținerea puilor în conformitate cu scopul urmărit (carne, ouă, reproducere).

La viermele de mătase (*Bombyx mori*) din gogoșile din care ies masculi se obține cu pînă la 30% mai multă mătase decît din cele care ies femele.

Sînt cunoscute rase de viermi de mătase care produc ouă de culoare închisă și rase cu ouă de culoare deschisă.

Această însușire este condiționată de gene localizate în cromozomii autozomi. Prin iradiere s-a reușit ca genele respective să fie transferate de cromozomii sexului, realizîndu-se astfel posibilitatea ca prin intermediul unei celule fotoelectrice să se izoleze ouăle din care rezultă masculii.

INTERACȚIUNEA GENELOR NEALELE, ALELISMUL MULTIPLU

Interacțiunea genelor nealele. Teoria cromozomică a eredității a precizat că pentru respectarea legilor mendeliene trebuie respectate două condiții: determinarea însușirii de către o pereche de gene și localizarea genelor în perechi diferite de cromozomi omologi, pentru cazurile de polihibridare.

Cercetările au demonstrat că între genele nealele din cadrul cromozomilor omologi și chiar neomologi există interacțiuni cu rezultate biochimice, anatomice sau fiziologice. Această interacțiune modifică raportul de segregare mendeliană și duce la apariția de însușiri noi.

Interacțiunea complementară a genelor a fost descoperită atît la plante cît și la animale. S-au încrucișat două forme de *Lathyrus odoratus* ambele cu flori albe, dar cu genotipuri diferite $AA\ bb$ și $aa\ BB$. În prima generație ($Aa\ Bb$) plantele au exteriorizat flori roșii, iar în F_2 s-a obținut o segregare de 9/16 plante cu flori roșii și 7/16 plante cu flori albe.

Analiza genetică a dovedit că din interacțiunea genelor dominante în stare homozigotă $AA\ BB$ sau heterozigotă $Aa\ Bb$, $Aa\ BB$, $AA\ Bb$ rezultă culoarea roșie pe care genele A și B nu o pot determina separat.

Interacțiunea se întîlnește și la găini obținîndu-se diferite tipuri de creastă. Interacțiunea complementară are loc și între gene recesive.

Interacțiunea de epistazie. Prin epistazie se înțelege fenomenul de inhibare a acțiunii unei gene de către alta nealelă. Gena care inhibă se numește *epistatică*, iar cea inhibată *hipostatică*. Epistazia se manifestă atât între gene nealele dominante, cât și între cele recesive.

Pleotropia este fenomenul de condiționare a mai multor însușiri de către o singură pereche de gene. La ovăz forma aristelor, pilozitatea și fragilitatea tulpinilor sînt condiționate de o singură pereche de gene.

Polimeria se caracterizează prin colaborarea mai multor perechi de gene pentru condiționarea unei însușiri. Se cunosc însușiri *dimere*, *trimere* etc. Culoarea bobului la grâu este condiționată de trei perechi de gene. Dacă se încrucișează o formă de grâu cu bob roșu cu una cu bob alb, segregarea în F_2 este de 63:1, cele 63 de boabe avînd diferite nuanțe de la roșu intens pentru genotipul cu trei perechi de gene dominante în stare homozigotă pînă la bob de culoare slab colorat pentru genotipul cu o singură genă dominantă.

Polimeria influențează conținutul în vitamina A la porumb. Endospermul bobului de porumb este triploid. Culoarea și respectiv conținutul în vitamina A al bobului sînt condiționate de genele Y, care pot fi în stare YYY , YYy și yyY . Genotipul homozigot dominant condiționează un conținut în vitamina A de 7,5 unități la un gram, iar genotipul recesiv homozigot numai 0,05 unități, revenind o creștere de 2,2—2,5 unități vitamina A la un gram de endosperm, pentru o genă dominantă.

Alelismul multiplu. Noțiunea de *alele* definește genele care ocupă același locus în cromozomii omologi, determinînd caractere alternative, contrastante, cum ar fi culoarea florilor (roșie sau albă), forma bobului (netedă sau zbîrcită) etc.

Evoluția populațiilor și a biotipurilor din care este alcătuită o specie s-a desfășurat în cele mai diferite condiții de mediu, ceea ce a influențat apariția, în dife-

rite regiuni, a mai multor mutații pentru același locus, care segregă după tipul monohibridării. Acest fenomen a primit denumirea de *alelism multiplu*, formînd *seria de alele multiple* pentru un oarecare locus.

Seria de alele multiple poate fi alcătuită atât din gene dominante, cât și recesive. Gena dominantă A se poate modifica în gene dominante $A_1, A_2, A_3, \dots, A_n$, iar gena a recesivă (alela lui A) în seria $a_1, a_2, a_3, \dots, a_n$.

Gena inițială A rămîne dominantă față de toate celelalte alele multiple. O genă dominantă din seria $A_1, \dots, A_n$ de exemplu A_3 , va fi dominantă față de A_4, A_5 etc. și recesivă față de cele cu numere inferioare — A_1, A_2 . Se consideră că dominanța este condiționată de ordinea în care alelele au apărut. Genele din seria $a_1, \dots, a_n$ rămîn recesive față de toate genele dominante $A — A_n$, dar între ele se pot stabili diferențe în sensul că a_1 va fi dominantă față de restul seriei.

Seriile de alele multiple constituie o sursă importantă pentru sporirea gradului de variabilitate. Natura dominant-recesiv se stabilește prin încrucișări de tip test-cross, urmate de studiul descendenților.

Serii de alele multiple au fost stabilite la inusculița de oțet, iepuri (culoarea blăni), șobolani, șoareci, pisici și plante.

Sînt binecunoscute alelele multiple la porumb pentru locusul R din perechea a X-a de cromozomi, locus care determină culoarea violet-închisă (antocianică) a bobului și a plantei cînd endospermul triploid conține doza $R_r R_r R_r$ sau diferite nuanțe ale bobului pentru alte alele multiple pînă la boabe necolorate pentru alele recesive. Menționăm că doza $R_r R_r R_r$ este singura care condiționează colorarea părților vegetative și chiar a rădăcelor în timpul germinației.

Cercetările întreprinse la *Tagetes patula* (crăițe) și *Calendula officinalis* (gălbinele) au scos în evidență existența unui pronunțat fenomen de alelism multiplu

pentru culoarea florilor și structura florii (P. Diaconu, 1978).

La om sînt cunoscute grupele sanguine 0 (zero), A, B și AB care sînt rezultatul alelismului multiplu:

grupa 0 (zero) are genotipul ll ;

grupa A are genotipul $L^A L^A$ sau $L^A l$;

grupa B are genotipul $L^B L^B$ sau $L^B l$ și

grupa AB are genotipul $L^A L^B$.

Codominanța este un fenomen des întîlnit în natură, care constă în determinarea unei însușiri noi de către două alele multiple, fără a domina una asupra alteia. Grupa sanguină AB este rezultatul codominanței genelor L^A și L^B , care sînt dominante față de gena l , dar nu și între ele.

Încă în secolul al XVIII-lea naturalistul K ö l r e u t e r (1764) a observat că unele plante de tutun rămîn fără semințe atunci cînd sînt polenizate cu polen propriu și că același polen fecundază cu succes alte plante. Fenomenul a fost denumit *autosterilitate* și a putut fi explicat în secolul nostru de către E. E a s t, care a demonstrat că autosterilitatea sau *incompatibilitatea genetică* este o urmare a faptului că gameții nu pot fecunda și nici măcar dezvolta tuburi polinice atunci cînd întîlnesc țesuturi și gameți cu aceleași gene (fig. 15).

Din figura 15 reiese că autosterilitatea este condiționată de faptul că oosferele conțin aceleași gene, S_1 și respectiv S_2 ca și polenul. Germinația polenului este inhibată de către genotipul celulelor care alcătuiesc stilul, aceste celule diploide conținînd atît gena S_1 cît și S_2 (cazul A).

În cazul B reușesc să fecundeze numai gameții S_3 , iar în cazul C fecundază gameții S_3 și respectiv S_4 , în toate situațiile rezultînd heterozigoții ($S_1 S_3$; $S_2 S_3$; $S_1 S_4$ și $S_2 S_4$).

Autosterilitatea este un fenomen condiționat genetic, a cărui cunoaștere este obligatorie pentru horticultorii

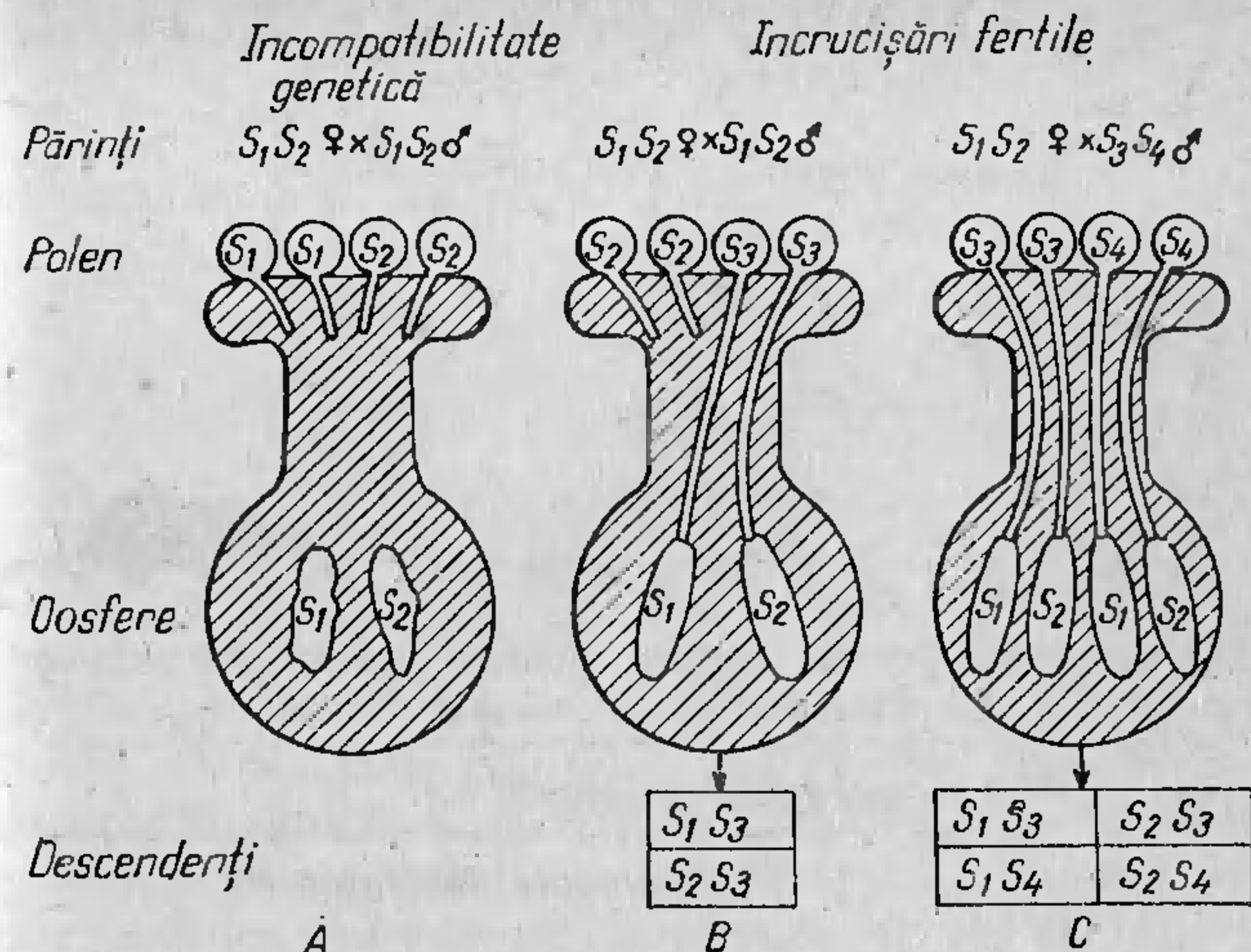


Fig. 15. Autoincompatibilitate genetică în fecundare la genul *Nicotiana*:

A — autoincompatibilitate; B — semiincompatibilitate și C — compatibilitate

care înființează noi plantații de peri, meri, pruni, cireși și alte specii. Sînt cunoscuți polenizatorii cei mai buni pentru fiecare soi autosteril, primii intrînd obligatoriu în componența livezilor.

Alele letale. Raportul de segregare mendeliană poate fi modificat și din cauza existenței unor gene care în stare homozigotă sau heterozigotă provoacă moartea zigoților în diferite stadii. Genele letale pot fi înălțuite atît în cromozomii autozomi cît și în cromozomii sexului. Explicația a fost dată în urma experiențelor lui L u c i e n C u e n o t (1905), care încrucișînd șoareci de culoare galbenă a obținut în F_1 o segregare de șoareci galbeni și negri în raport de 2:1. S-a stabilit că șoarecii încrucișați erau heterozigoți Gg. Gena G (dominantă)

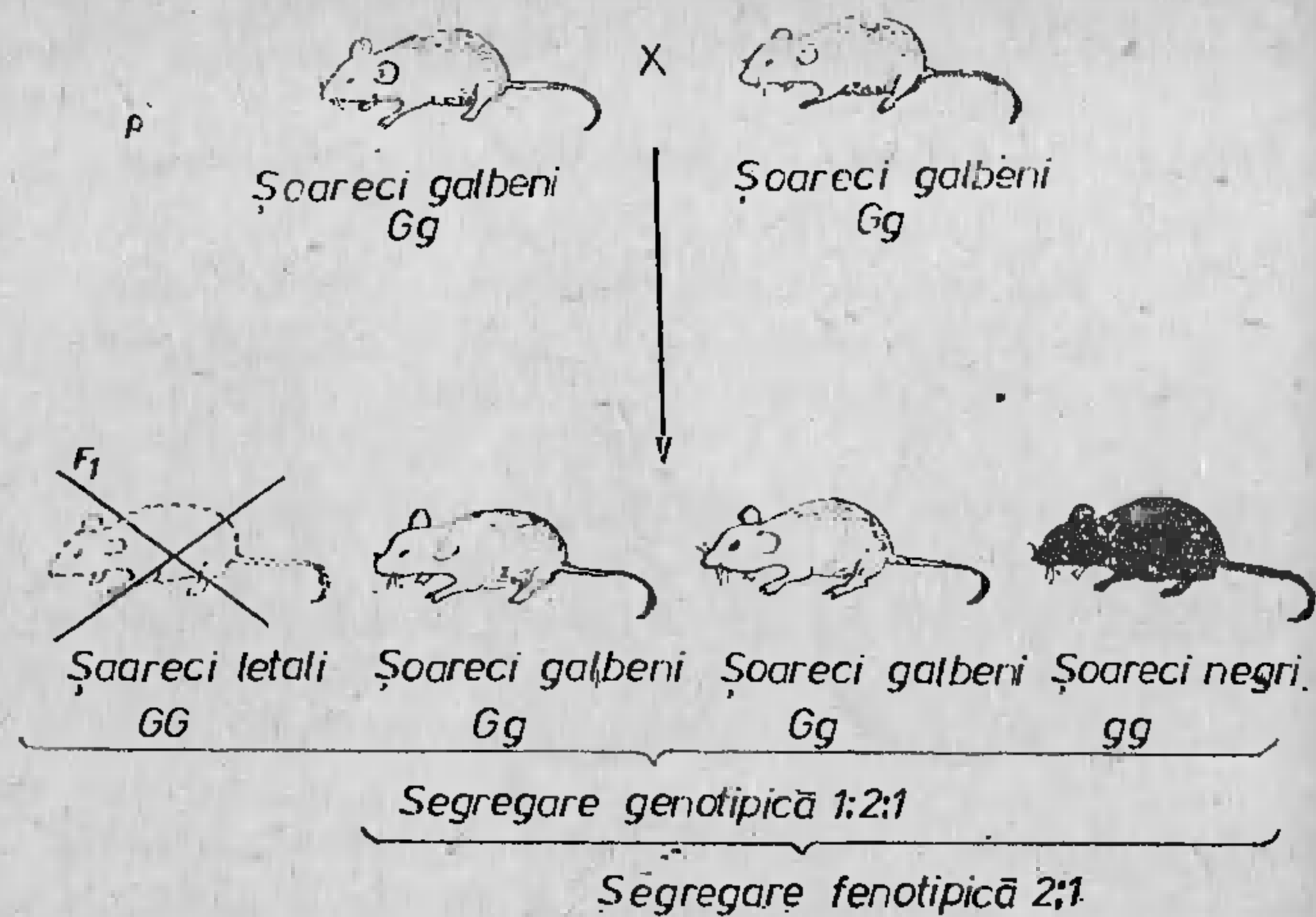


Fig. 16. Segregare de 2: 1 condiționată de gene letale la șoareci

determină culoarea galbenă, iar gena g este recesivă și determină culoarea neagră. Din încrucișarea $Gg \times Gg$ urma să rezulte combinațiile $1GG$, $2Gg$ și $1gg$, adică 75% șoareci galbeni și 25% șoareci negri, raport de segregare 3: 1. Apariția raportului modificat de 2: 1 se explică prin aceea că gena G în afară de culoarea galbenă în stare homozigotă este letală (fig. 16).

Fenomenul de letalitate genică a fost pus în evidență la majoritatea speciilor de viețuitoare, fiind bine studiat la vulpile platinat, oile Karakul cu blănițe brumării, crapi fără solzi, la plante și chiar la om.

EREDITATEA EXTRANUCLEARĂ

Ereditatea caracterelor, condiționate de gene localizate în afara cromozomilor, se numește *plasmotip*, iar cea cromozomică — *genotip*. Plasmotipul și genotipul alcătuiesc patrimoniul ereditar al speciei. Sistemul ereditar cromozomic și extracromozomic nu trebuie privite izolate, independente unul de altul. Corpusculii extranucleari, purtători ai unor însușiri ereditare, se numesc *plasmagene*.

Experiențele au demonstrat că plasmotipul, completând genotipul, intervine în determinarea unui număr foarte mare de însușiri. Geneticianul R. H a g e m a n n (1964) arată că multe din însușirile condiționate de către citoplasmă sînt de o majoră importanță ca vitalitatea, heterozisul, fertilitatea polenului, fructificarea, morfologia frunzelor și a florilor, procesele fiziologice ale citoplasmei, activitatea enzimatică, rezistența la factori nefavorabili și altele.

Mecanismul eredității extranucleare a fost explicat destul de tîrziu, după anul 1920, aprofundările cunoștințelor continuînd și în prezent. Avînd în vedere și importanța economică a problemelor rezolvate prin acest mecanism T. S o n n e b o r n (1950) apreciază, pe drept cuvînt, că ereditatea citoplasmatică este unul din fenomenele fundamentale ale biologiei.

Determinarea naturii extranucleare a eredității se realizează prin experiențe de hibridare repetată, caracteristice fiind o serie de particularități la descendenți.

Se remarcă, în primul rând, faptul că *transmiterea caracterului, condiționat de plasmagene, se face uniparental*, adică descendenții sînt asemănători, prin caracterul respectiv, numai cu forma maternă care participă în fecundare și cu citoplasma. Repetînd încrucișarea descendenților cu aceeași formă tată caracterul se va menține ori de cîte ori citoplasma este prezentă în gametul femel fecundat. Așa, de exemplu, dacă la o plantă sau la un grup de plante de porumb dintr-un soi oarecare apare însușirea de sterilitate a polenului și dorim să stabilim natura genetică a acestei însușiri, vom proceda la încrucișarea ei cu formă maternă notată cu A cu o plantă cu polen fertil notată cu B . La planta B se va face și autopolenizare pentru ca experiența să poată fi continuată în anii următori. Hibridul $A \times B$ va exterioriza în anul următor însușirea de sterilitate a polenului. Reîncrucișarea lui $(A \times B)$ cu B duce la același rezultat timp de n generații, demonstrînd transmiterea uniparentală și, în plus, absența segregării mendeliene caracteristică genelor localizate în cromozomi.

Întîlnind fenomenul respectiv, apriori, se poate aprecia că este condiționat în egală măsură de gene nucleare sau citoplasmice. Experiențele au, însă, ultimul cuvînt.

Dacă sterilitatea ar fi fost condiționată de către gene nucleare în stare recesivă bb , în urma încrucișării cu forma dominantă BB urma ca hibridul F_1 să fie fertil ceea ce nu s-a confirmat. Hibridul $(A \times B)$ menținînd sterilitatea polenului ar putea fi posibilă o condiționare de către gene dominante. În această situație forma fertilă B ar fi avut o constituție recesivă homozigotă, iar retroîncrucișarea $(A \times B) \times B$ ar constitui un testcross din care să rezulte plante fertile și sterile în raport de 1:1.

Menținerea sterilității polenului și la hibridul $(A \times B) \times B$ confirmă natura citoplasmică a însușirii respective.

A treia caracteristică a eredității extracromozomale, care reiese din cele enunțate, este *comportarea diferită a hibrizilor reciproci*, adică hibridul $(A \times B)$ va fi mult deosebit de hibridul $(B \times A)$ ceea ce nu se întîmplă în cazurile eredității nucleare. În experiențele lui M e n d e l descendenții din F_1 și F_2 sînt întotdeauna aceiași, indiferent de formula de încrucișare. Comportarea diferită a hibrizilor reciproci a fost observată încă din antichitate. Din încrucișarea dintre cal (*Equus caballus* $2n = 64$ cromozomi) și măgar (*Equus asinus* — $2n = 62$ cromozomi) rezultă catîrul (*Equus mullus* — $2n = 63$ cromozomi), iar din încrucișarea inversă, bardoul (*E. hinnus*) care deși are același număr de cromozomi (genotip), diferă pregnant de catîr prin culoare, mărime, putere de muncă și alte însușiri care sînt condiționate de citoplasma maternă.

Deosebit de concludente sînt cercetările întreprinse de geneticianul german P. M i c h a e l i s (1951 și 1954). El a observat că hibridul *Epilobium hirsutum* $\times$ *E. luteum* are polen steril, iar hibridul reciproc *E. luteum* $\times$ *E. hirsutum* este normal.

Dorînd să elucideze aceste particularități el a retroîncrucișat hibridul (*E. luteum* $\times$ *E. hirsutum*) cu forma paternă *E. hirsutum*, timp de 24 de generații realizînd, în fond, o linie cu genotip de *E. hirsutum* în citoplasmă de *E. luteum*. Efectuînd încrucișări reciproce între hibridul reîntroîncrucișat ($E.l \times E.h^{24}$) cu speciile *E. luteum* și respectiv *E. hirsutum*, s-a constatat că acesta își păstra caracteristicile citoplasmei materne de *E. luteum* și în încrucișarea *E. hirsutum* $\times$ $E.l.h^{24}$ se obțineau hibridi cu polen steril.

Experiențe amănunțite au fost efectuate la începutul secolului XX (1909) de către geneticianul C. C o r r e n s. El a observat că pe aceeași plantă de barba împă-

ratului (*Mirabilis jalapa*) se află ramuri cu frunze verzi, ramuri cu frunze galbene și ramuri cu frunze pestrițe.

Correns a polenizat florile de pe cele trei tipuri de ramuri cu polen provenit de la flori de pe ramuri cu frunze galbene, verzi și pestrițe. Analiza descendențelor a demonstrat că aceștia au moștenit tipul de plastide al ramurii pe care s-a găsit floarea polenizată. Descendenții semințelor de pe ramuri cu frunze verzi au fost verzi în toate situațiile, cei din semințe de pe ramuri cu frunze galbene au prezentat exclusiv frunze galbene și numai din semințele de pe ramuri cu frunze pestrițe s-au obținut indivizi cu cele trei categorii mozaicate.

Această experiență a dovedit că citoplasma și anume plastidele sînt purtătoare de particule ereditare extra-cromozomale. Acest tip de ereditate a fost denumit *plastom* sau *plastidom*, iar genele respective *plasmagene*. Genele extracromozomale se notează cu litere din alfabetul grec α (alfa), β (beta), γ (gama) etc.

Cercetările ulterioare au scos în evidență gene localizate în mitocondrii (*condriogene*), în centrioli și particule submicroscopice.

Sistemul ereditar extranuclear este universal, fiind descoperit la majoritatea viețuitoarelor, constituind o nouă dovadă a originii comune a speciilor.

EREDITATEA CITOPLASMATICĂ A STERILITĂȚII POLENULUI (ANDROSTERILITATEA)

Sterilitatea polenului poate fi condiționată de gene localizate în cromozomi, gene extranucleare și de factorii de mediu fiziologici.

Cauzele sterilității polenului trebuie bine cunoscute deoarece în practica agricolă se folosesc numai forme cu androsterilitate de natură genică nucleară sau extra-

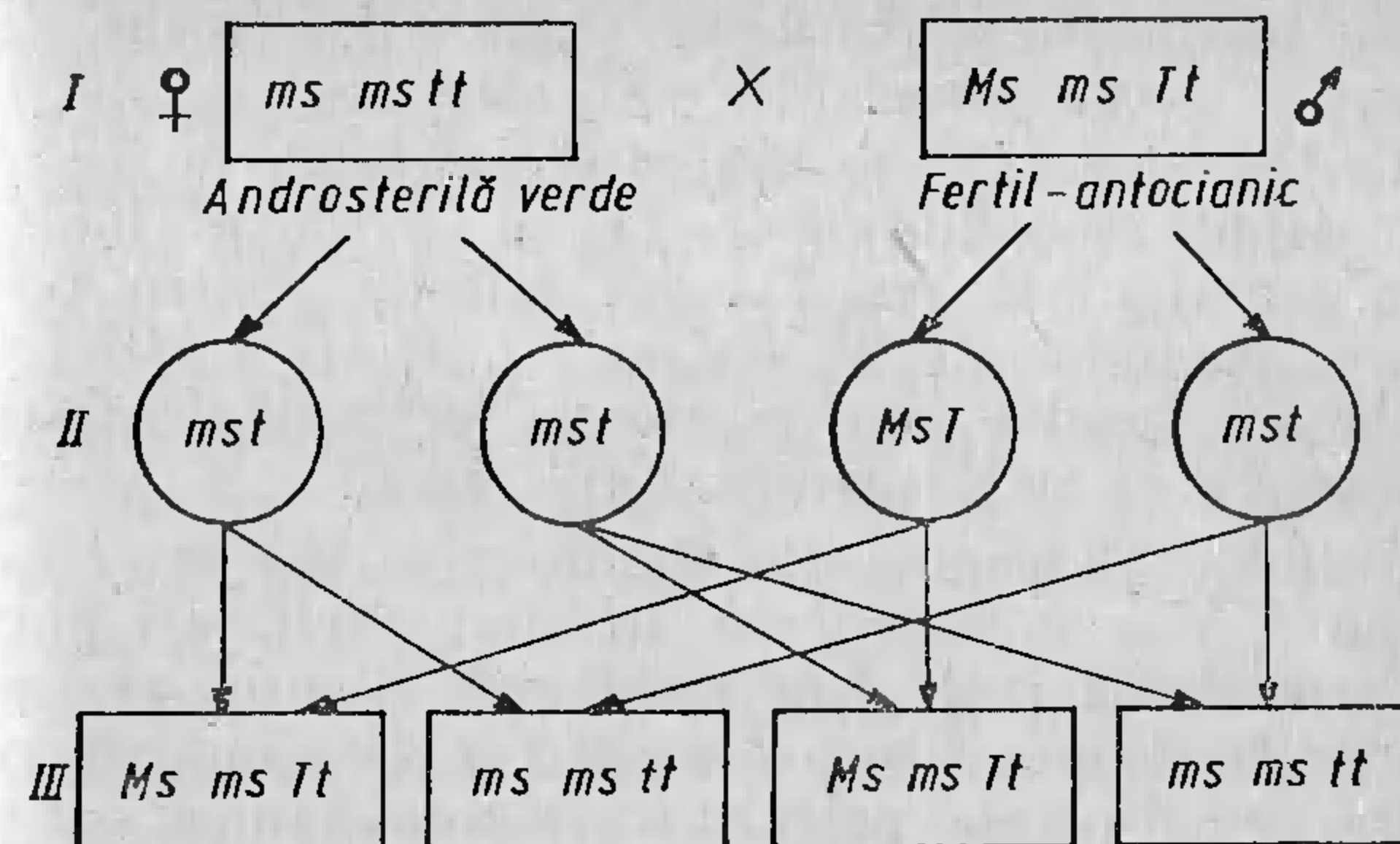


Fig. 17. Mecanismul genetic de înmulțire a liniilor cu androsterilitate genică la floarea-soarelui:

I — părinții; II — gameți; III — genotipul formelor segregante; *Ms* — fertilitate genică pentru polen; *T* — culoarea antocianică a frunzelor; *ms* — androsterilitate genică *t* — culoarea verde a frunzelor

nucleară. Sterilitatea polenului produsă de condițiile de mediu sau artificial, prin tratamente chimice, nu afectează aparatul genetic.

Androsterilitatea nucleară a fost pusă în evidență la majoritatea plantelor de cultură. La porumb au fost identificate peste 20 de gene recesive, localizate la diferiți cromozomi.

La floarea-soarelui, s-au descoperit gene recesive de androsterilitate înlănțuite cu gene dominante care condiționează culoarea antocianică a plantelor.

Plantele cu genotip *ms ms tt* sînt sterile, iar frunzele verzi. Genotipurile *Ms Ms T T*, precum și cele *Ms Ms T t* exteriorizează însușirile linkate de fertilitate polinică și culoare antocianică a frunzelor.

Pentru folosirea acestor forme în obținerea de hibrizi de floarea-soarelui se pun două probleme: înmulțirea liniei androsterile *ms ms* și însămînțarea ei în câmpul de hibridare ca formă maternă (fig. 17).

Din încrucișarea plantelor verzi androsterile (*ms ms tt*) cu fertile antocianice (*Ms Ms TT*) rezultă hibrizi (*Ms ms T t*) care prin autofecundare vor segrega după tipul monohibridării (3:1). Formele hibride F_1 cu genotipul *Ms ms T t* sînt folosite pentru polenizarea plantelor sterile *ms ms t t*. Dintr-o astfel de încrucișare rezultă o segregare de 50% plante fertile antocianice și 50% plante sterile verzi.

Semințele provenite din încrucișarea *ms ms t t* × *Ms ms T t* se însămînțează în rînduri cîte cel puțin trei semințe la cuib. Vor răsări atît plante verzi *ms ms t t*, cît și antocianice *Ms ms T t*. Pe două rînduri se lasă numai plante polenizatoare (antocianice), iar pe patru rînduri numai plante verzi cu genotipul *ms ms t t*, la care se va recolta sămînța liniei mamă, urmînd ca în anul viitor să fie însămînțată în cîmpul de hibridare. În cîmpul de hibridare se efectuează din nou eliminarea plantelor antocianice.

Introducerea hibrizilor de floarea-soarelui a constituit o nouă etapă în ameliorarea plantelor. Hibrizii *Romsun 52*, *Romsun 53 II*, *S 90* și *H.S. 301*, creați de Institutul de cercetări pentru cereale și plante tehnice de la Fundulea, dau sporuri, în comparație cu cele mai bune soiuri (Record), de 20—30%.

În prezent, producerea hibrizilor de floarea-soarelui pe bază de androsterilitate genică se înlocuiește cu producerea de hibrizi pe bază de linii cu androsterilitate citoplasmatică.

Androsterilitatea citoplasmatică a fost descrisă pentru prima dată de către C. Correns, care a observat plante fără polen la specia *Satureja hortensis* (cimbrul de grădină). Polenizarea cu polen de la o plantă fertilă nu a refăcut fertilitatea hibridului în F_1 . Explicația este dată mai târziu, în anul 1924, de către F. Wettstein care arată că formarea polenului, la planta

descrisă de către Correns, a fost împiedicată de factori citoplasmatici.

Întrucît androsterilitatea citoplasmatică are o importanță foarte mare pentru obținerea de hibrizi, fără a se mai efectua anevoioasa operație de castrare a inflorescențelor, mulți cercetători și-au îndreptat preocupările în această direcție. În scurt timp s-au descoperit forme androsterile la ceapă, (Johnson — 1929), și porumb (Rhoades — 1931), grâu (Kihara — 1951) etc.

Pe baza cercetărilor la ceapă și porumb au fost elaborate metodele folosirii liniilor androsterile în producerea de hibrizi.

Androsterilitatea citoplasmatică se notează cu *cms*, literele provenind de la cuvintele englezești „*cytoplasmatic male sterility*”, iar citoplasma posesoare de astfel de gene se notează cu *S* (sterilă).

ANDROSTERILITATEA CITOPLASMATICĂ LA PORUMB

Geneticianul american M. Rhoades (1931) și amelioratorul sovietic M. Hadjinov (1933) au descoperit plante de porumb sterile, care în urma încrucișării cu plante fertile nu și-au restabilit fertilitatea, dovedindu-se natura lor citoplasmatică.

De la descoperirea androsterilității citoplasmatică pînă la folosirea ei în practica agricolă mai rămînea un pas, posibilitatea obținerii de linii androsterile și cu capacitatea de a exterioriza, în urma hibridării, fenomenul de heterozis. F.D. Riche și G.F. Sprague au elaborat tehnica transformării liniilor fertile în linii androsterile.

Pentru transformarea unei linii fertile în linie androsterilă se procedează la încrucișarea sursei de andro-

sterilitate cu linia fertilă. În urma acestei încrucișări hibridul F_1 conține citoplasma sterilă S de la forma maternă și câte un genom din cromozomi materni și paterni.

Reîncrucișând hibridul F_1 cu linia pe care dorim să o transformăm în sterilă, realizăm transferul a încă 25% din cromozomi paterni în genotipul matern. Retroîncrucișările continuând are loc transferarea treptată pînă la realizarea unei linii sterile morfologic identice cu cea fertilă. A avut loc transferul cromozomilor de la linia tată în citoplasma sterilă a mamei. Linia androsterilă se numește *analog androsteril*, iar cea fertilă *analog fertil*.

Interacțiunea dintre nucleu și citoplasmă se întâlnește și sub denumirea de *androsterilitate nucleo-citoplasmatică*.

Folosirea de linii androsterile pentru obținerea hibridilor dubli de porumb a constituit prima etapă a utilizării acestei mari realizări genetice în practica agricolă.

În obținerea hibridilor se făceau economii substanțiale de forță de muncă, evitîndu-se castrarea în câmpurile de hibridare. După această schemă castrarea este necesară numai pentru linia D în câmpul în care se obține hibridul simplu tată (fig. 18). Hibridul dublu $(A \times B) \times (C \times D)$ este însă steril, pentru polenizare fiind necesară însămînțarea în amestec cu sămînța hibridă obținută pe bază de linii androsterile.

S-a căutat astfel o nouă cale genetică prin care să se obțină hibridi dubli fertili și în același timp să se evite castrarea.

Aceasta a fost posibilă după ce D. Jones și B. Davis (1944) au descoperit că printre hibridii obținuți între formele androsterile ale soiului de ceapă Italian roșu, cu forme androfertile, se găsesc și descendenți fertili.

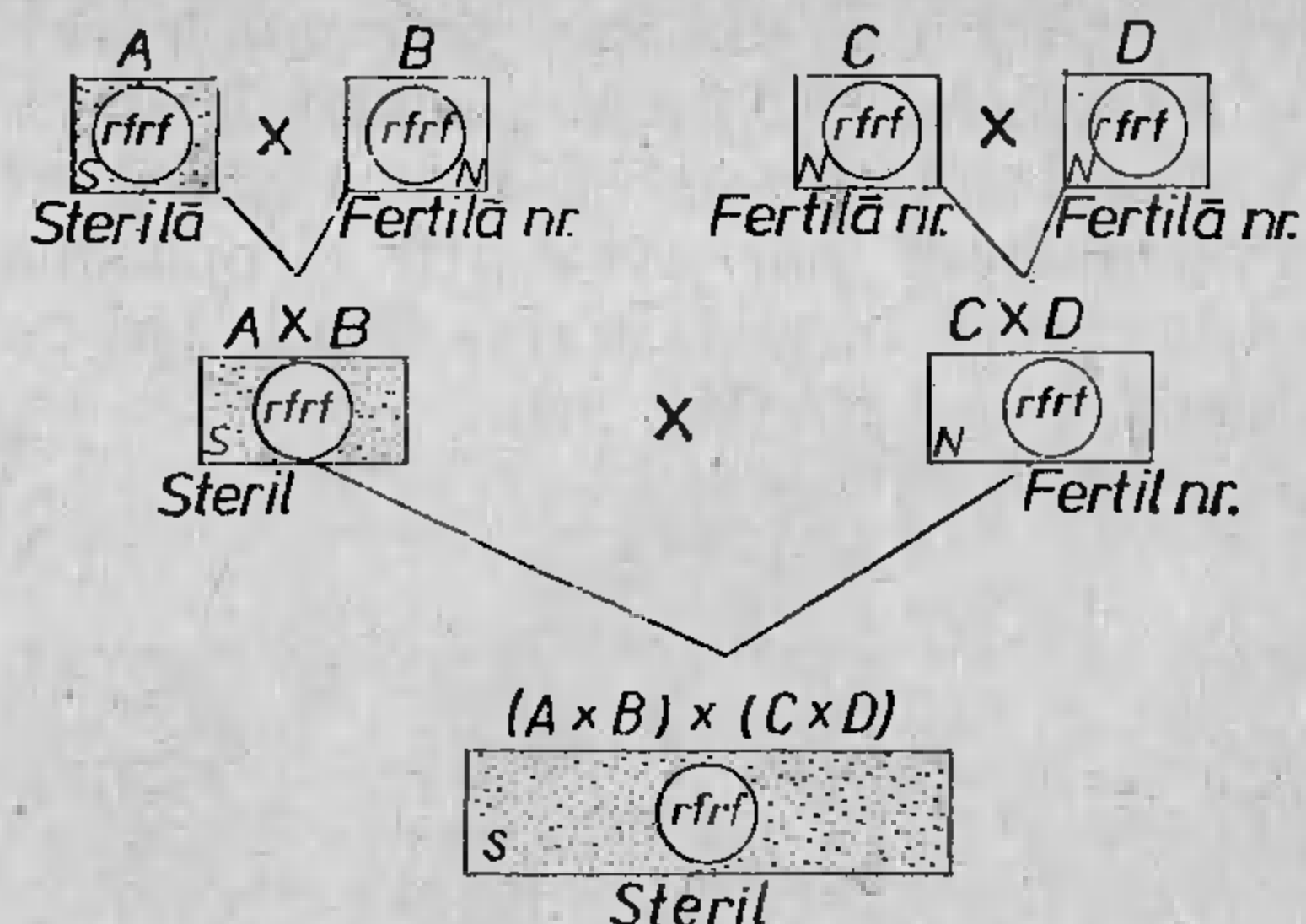


Fig. 18. Obținerea hibridilor dubli de porumb pe bază de androsterilitate citoplasmatică

Polenizatorii care refac sterilitatea polenului au fost denumiți *restauratori de fertilitate*. S-a dovedit că în genotipul acestora genele fertilității sînt dominante și s-au notat cu $Rf Rf$.

Restauratorii de fertilitate au fost depistați și în populațiile de porumb de către D. Jones în 1950 și apoi în 1951 de către D. Jones și P. Mangelsdorf.

Printr-o serie de experiențe s-a dovedit că între genele cromozomice și cele citoplasmatică are loc fenomenul de interacțiune, prin aceasta completîndu-se ceea ce nu au putut să prevadă întemeietorii geneticii clasice care neglijaseră citoplasma ca purtătoare de însușiri ereditare.

Mecanismul de menținere a însușirii de androsterilitate sau de restaurare a fertilității are de acum o puternică bază teoretică și se aplică în practica obținerii de hibridi cu mare valoare biologică și în egală măsură cu eficiență economică.

Formele androsterile cu citoplasmă sterilă și gene cromozomice recesive $rf rf$ se mențin numai atunci

cînd polenizatorul nu conține gene nucleare restau-
ratoare de fertilitate $Rf\ Rf$ care să intre în interacțiune
cu genele citoplasmice și să refacă sterilitatea po-
lenului. Polenizatorii pot avea atît citoplasmă S cît
și N , rolul hotărîtor în restaurarea fertilității polenului
revenind genelor $Rf\ Rf$ (fig. 19).

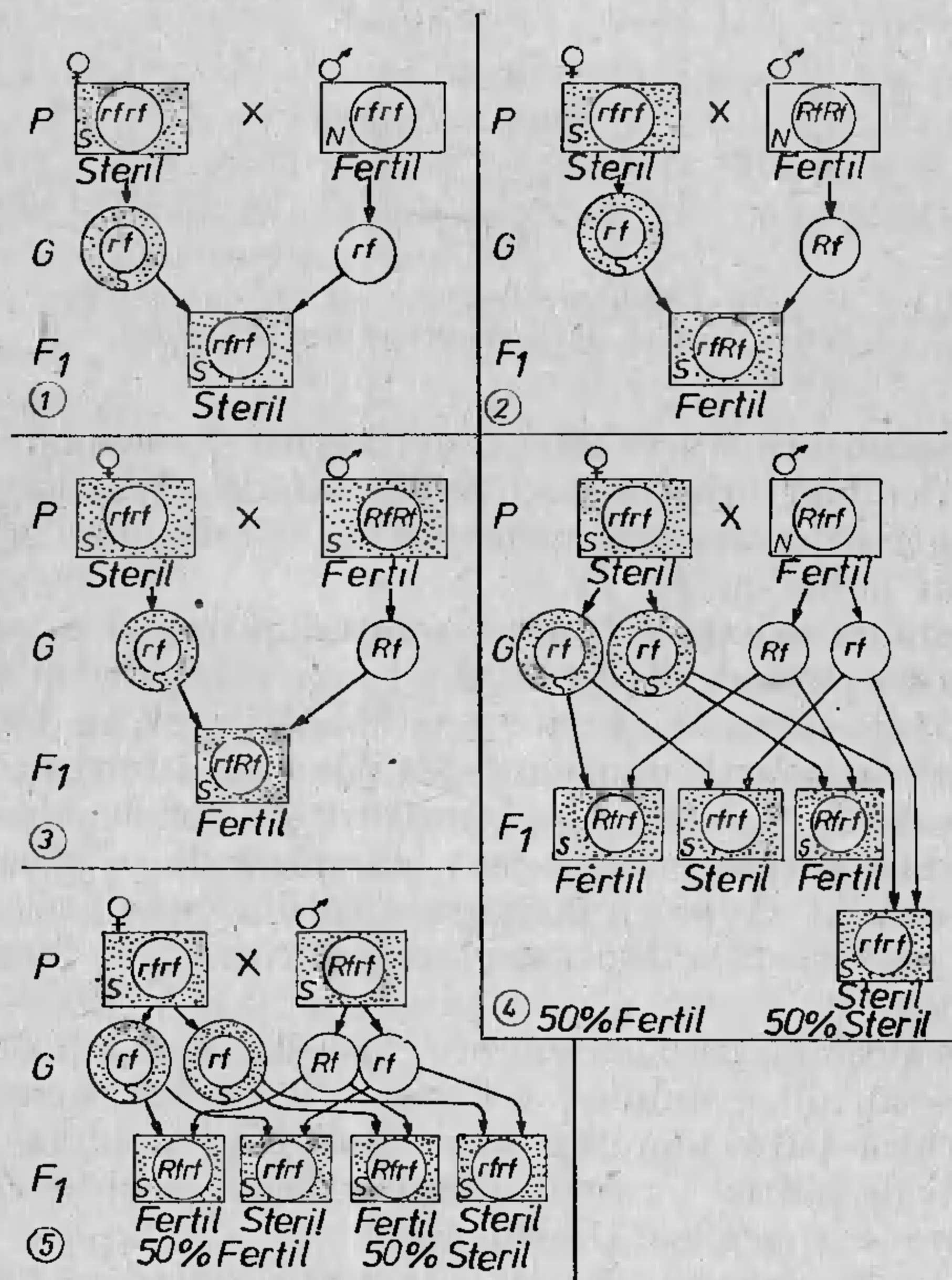


Fig. 19. Interacțiunea dintre nucleu și citoplasmă

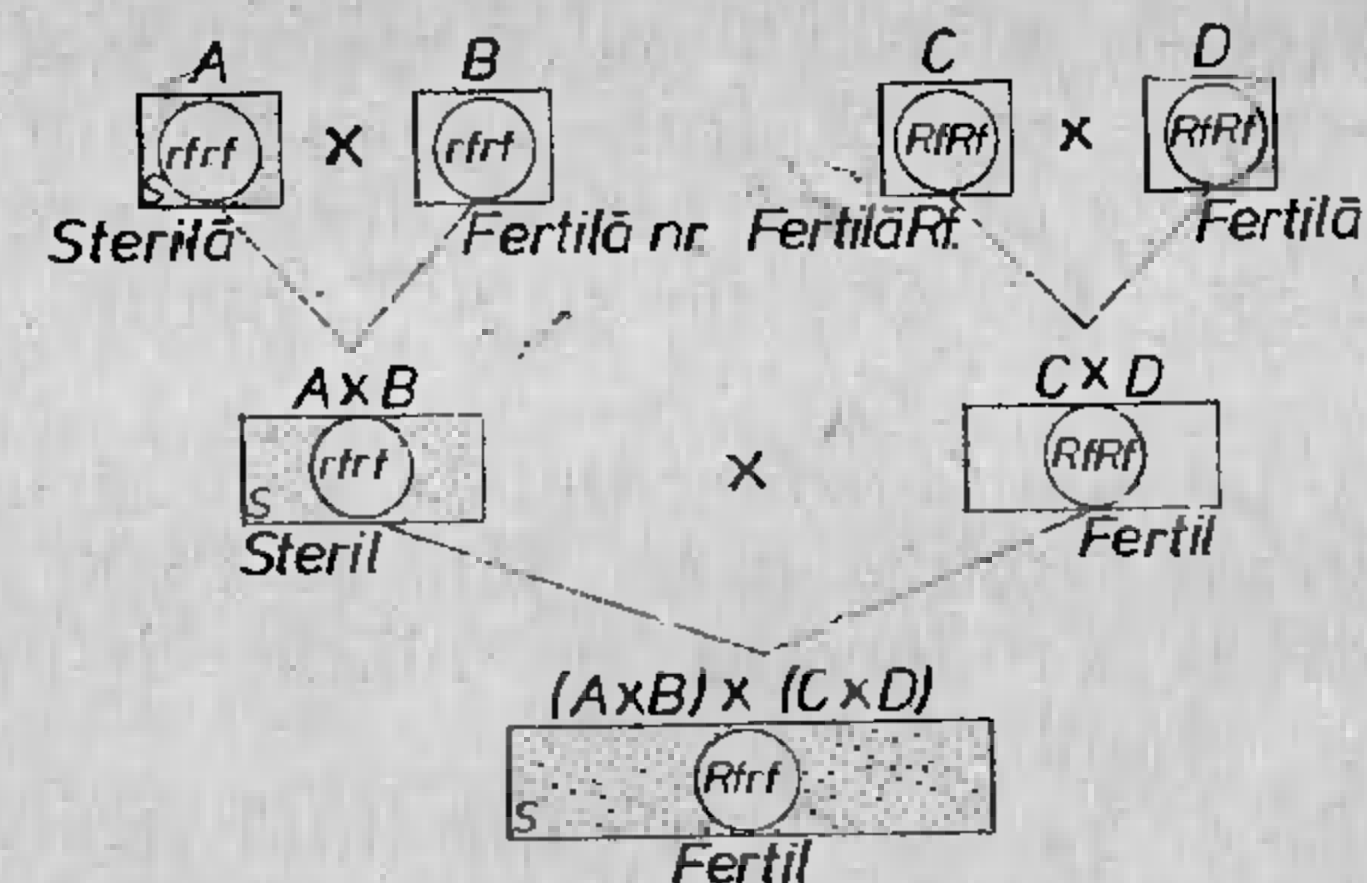


Fig. 20. Obținerea de hibrizi dubli de po-
rumb pe bază de androsterilitate și resta-
urare de fertilitate

Dacă polenizatorul are genotip homozigot $Rf\ Rf$
refacerea fertilității va fi totală și numai pentru 50%
din grăunciorii de polen atunci cînd genotipul este
heterozigot.

Au fost elaborate metodele obținerii de hibrizi fertili
pe bază de interacțiune nucleo-citoplasmică. Pentru
aceasta se folosește o linie *Acms* sterilă, cu genotip
($rf\ rf$), o linie B normală nerestauratoare ($rf\ rf$) iar li-
niile C și D sînt restauratoare de fertilitate cu genotip
dominant $Rf\ Rf$ (fig. 20).

În obținerea acestui hibrid se execută castrarea
liniei, C, restul cîmpurilor de hibridare controlîndu-se
atent în timpul înfloritului. De regulă, sterilitatea
polenului la liniile A și hibridul $A \times B$ trebuie să fie
totală. Cu toate acestea, la unele plante pot apare anumite
stamine fertile care, polenizînd plantele mamă, dimi-
nuează valoarea biologică a hibridului. Din experiențele
noastre o singură anteră eliberează peste 2 000 grăun-
ciori de polen la liniile autofecundate și peste 3 000
la hibrizii simpli. De aceea este necesar ca plantele
suspecte a elibera stamine să se castreze.

În obținerea de hibrizi dubli de porumb se practică și schema cu o singură linie restauratoare linia D. În acest caz rezultând un hibrid dublu care va avea 50 % din plante androfertile și 50 % plante androsterile.

Obținerea de linii autofecundate care asigură producții sporite de sămânță la ha, pînă la 2 000 kg, a permis trecerea la producerea de hibrizi triliniari sau chiar hibrizi simpli.

În formula de producere a hibridului trilinear participă hibridul simplu mamă ($A \times B$), obținut după schemele descrise, care se încrucișează cu o linie restauratoare ($Rf\ Rf$). Interacțiunea dintre genele citoplasmei sterile de la hibridul mamă ($A \times B$) și genele $Rf\ Rf$ asigură restaurarea totală a hibridului $(A \times B) \times (C \times D)$.

Cu peste 10 % mai productivi s-au dovedit hibrizii simpli pentru producerea cărora este necesar ca linia A să aibă o vigurozitate și productivitate sporită de boabe la ha pentru a asigura cantitățile necesare de sămânță hibridă. Linia A este androsterilă citoplasmatic, iar linia B restauratoare de fertilitate.

Importanța introducerii în practica agricolă a acestei realizări genetice devine și mai mare dacă ne gândim că înfloritul porumbului și deci castrarea cîmpurilor de hidratare se suprapune ca perioadă cu recoltarea cerealelor păioase și cu lucrările de îngrijire a culturilor de prășitoare care solicită multă forță de muncă. În plus, castrarea paniculului, prin smulgere, este o operație mecanică în urma căreia plantele sufără vătămări ceea ce reflectă în producția diminuată de boabe.

Descoperirea fenomenelor de androsterilitate citoplasmatică și restaurare a fertilității de către gene, localizate în nucleu printr-un mecanism de interacțiune între acești doi componenți fundamentali ai celulei, a permis elucidarea a noi probleme legate de fenomenul

androsterității citoplasmatică, completînd cunoștințele noastre despre mecanismele eredității.

S-a constatat că în citoplasma porumbului se găsesc mai multe tipuri de gene care condiționează androsterilitate, fiecare tip de androsterilitate deosebindu-se după gradul de degenerare a polenului și ceea ce este deosebit de important, fiecărui tip îi corespund anumite gene nucleare dominante $Rf\ Rf$, care prin interacțiune cu citoplasma restaurează fertilitatea polenului.

În țările mari cultivatoare de porumb, s-a observat că în ultimii 10 ani hibrizii obținuți pe bază de androsterilitate *Texas* sînt puternic atacați de către helmintosporioză (*Helminthosporium maydis*), punînd sub semn de întrebare continuarea producerii de hibrizi folosind acest tip de androsterilitate. Această sensibilitate a hibrizilor la helmintosporioză se explică printr-o mutație, apărută în citoplasma purtătoare de gene de androsterilitate.

Înlocuirea tipului *Texas* se dovedește posibilă cu sursa *El salvador* care este rezistentă la helmintosporioză sau cu altele.

Au mai fost descoperite și alte surse de androsterilitate citoplasmatică notate cu A, B, C, D, E, F, G, P și V, precum și forme restauratoare cu gene $Rf\ Rf$ corespunzătoare fiecărei surse.

Existența mai multor gene citoplasmatică, pentru condiționarea aceleiași însușiri, dovedește că sistemului ereditar extranuclear i se mai poate adăuga încă o particularitate — proprietatea mutațională a plasmagenelor, asemănător sistemului ereditar nuclear. Numai prin mutații putem explica existența mai multor gene citoplasmatică determinatoare de androsterilitate. Multe aspecte de interes teoretic și practic s-au elucidat în ultimii ani studiindu-se o serie de mutații extranucleare la drojdia de bere (*Saccharomyces cere-*

visiae), la *Paramecium aurelia*, *Neurospora crassa* și alte microorganisme.

CREAREA DE LINII RESTAURATOARE PRIN TRANSFER DE GENE

Genele *Rf Rf* au o frecvență mult mai redusă în comparație cu genele citoplasmatic care condiționează androsterilitatea. Majoritatea biotipurilor de porumb au genotipul *rf rf*, putînd fi folosite pentru crearea de analogi sterili. Genotipul *rf rf* se mai numește și *fixator de sterilitate*.

Pentru crearea de linii restauratoare de fertilitate este necesară în primul rînd depistarea sursei *Rf Rf* pentru tipul de sterilitate care îl interesează pe cercetător. În continuare se aplică o tehnologie elaborată de către R. C. Eckhardt (1953) prin care orice linie normală nerestauratoare poate fi transformată în restauratoare (fig. 21).

Tehnica de lucru are mai multe etape. În primul rînd se execută hibridarea liniei androsterile *A* (citoplasmă *S*, genotip *rf rf*) cu formă restauratoare *B* (citoplasmă *F*, genotip *Rf Rf*).

Prin această încrucișare se realizează transferul unui genom de la forma restauratoare *B* în nucleul formei androsterile *A*. Hibridul *F*₁ va conține astfel citoplasmă sterilă și genele cromozomice *Rf rf*.

Presupunînd că pe ameliorator îl interesează transformarea liniei *C* nerestauratoare în restauratoare acesta va proceda la încrucișarea hibridului (*A* × *B*), care conține citoplasmă *S* (sterilă) și genele *Rf rf* cu linia *C*. În anul următor vor rezulta plante sterile *Srf rf* și plante fertile *S Rf rf*, în raport de 1:1. Plantele fertile sînt reținute pentru o nouă retroîncrucișare cu linia *C*, din care vor rezulta 50% plante fertile și 50% plante sterile. Retroîncrucișarea se repetă după

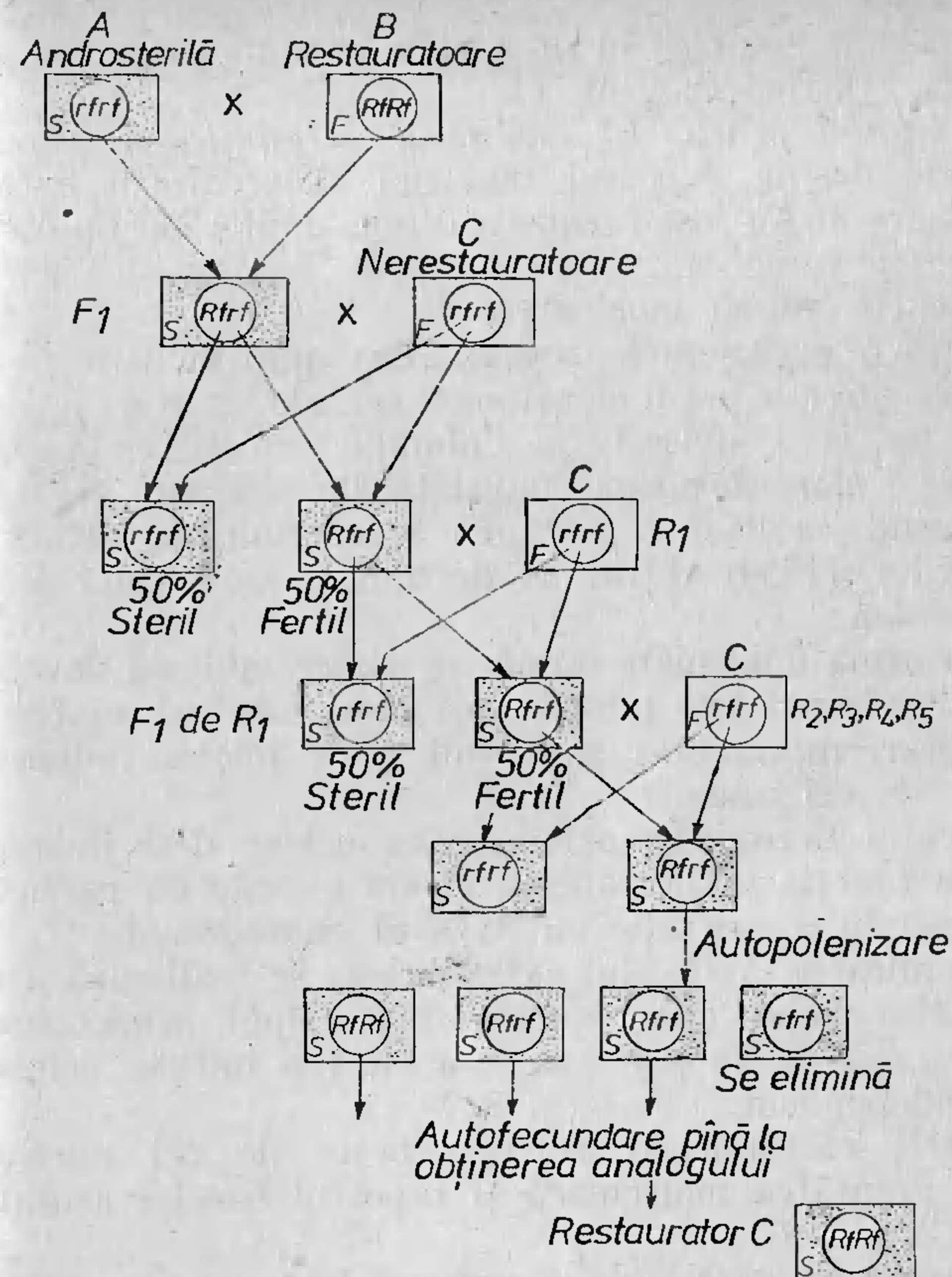


Fig. 21. Transformarea liniilor androfertile nerestauratoare în linii restauratoare de fertilitate

care plantele fertile *S Rf rf* sînt supuse procesului de autofecundare repetată rezultînd, în final, o linie identică liniei *C*, dar restauratoare de fertilitate.

Hibrizii pe bază de androsterilitate și restaurare a fertilității prin intermediul interacțiunii nucleu

citoplasmă se obțin în prezent la porumb, sorg, ceapă, sfeclă, floarea-soarelui etc.

Aparatul genetic al eredității extranucleare. Cunoștințele despre suportul material al eredității extranucleare ne-au fost furnizate după anul 1950 de către succesele înregistrate de cercetările de genetică efectuate la nivel molecular.

Printre experiențele care au adus aport evident, în această direcție pot fi menționate cele ale lui R u t h S a g e r de la Universitatea Columbia, efectuate la alga verde *Chlamydomonas*, flagelată de sex mt^+ și mt^- . Folosind ca factor mutagen streptomicina, R u t h S a g e r (1954) obține 30 de mutații de natură plasmagenică.

În urma unui mare număr de experiențe s-a dovedit că citoplasma este purtătoarea unui substrat material ereditar, reprezentat printr-un ADN relativ independent de cel nuclear.

Acidul dezoxiribonucleic extranuclear deși îndeplinește funcția autocatalitică el are o serie de particularități în comparație cu ADN-ul cromozomal.

Replicarea ADN-ului extranuclear se realizează asemănător celui cromozomal, după tipul semiconservativ, dar nu în perioada S a ciclului mitotic celular ci independent.

ADN extranuclear se deosebește de cel nuclear prin greutatea moleculară și raportul bazelor azotate $A + T/C + G$.

Faptul că ADN extracromozomal are o mare cantitate de $C + G$, legate complementar prin trei punți de hidrogen față de două punți prin care se completează adenina cu timina, duce la particularități evidente privind viteza de denaturare — renaturare care este mai scăzută. Această particularitate face ca între ADN cromozomal și extracromozomal să nu se poată obține hibrizi moleculari.

Comparînd ADN-ul extranuclear din organitele celulare cu cel bacterian s-a stabilit o mare asemănare. În mitocondrii, de exemplu, a fost pusă în evidență prezența de ADN circular. În mitocondrii sinteza ARN are loc independent de ADN. Ribozomii existenți în organitele celulare sînt deosebiți de ribozomii celulari etc.

Deși în descifrarea mecanismului ereditar extranuclear s-au realizat succese foarte mari, multe întrebări rămîn fără răspuns, urmînd ca rezolvarea lor să aparțină viitorului, noilor generații.

MUTAȚIILE — MECANISMUL CROMOZOMIC ȘI MOLECULAR

Variabilitatea este sursa principală a evoluției speciilor. Se disting două categorii de modificări ereditare: modificări apărute în urma recombinației materialului genetic, a cromozomilor și genelor, fără schimbări calitative sau cantitative în zestrea ereditară, cunoscute sub denumirea de variabilitate combinativă și modificări condiționate de restructurarea cantitativă sau calitativă a cromozomilor și genelor, denumite și *mutații*.

În funcție de natura modificării, mutațiile se împart în trei grupe: mutații condiționate de modificarea numărului de cromozomi sau *mutații de genom*, mutații apărute în urma restructurării cromozomilor, fără modificarea numărului acestora — *mutații cromozomice* și mutații care afectează structura chimică a genelor — *mutații genice* sau *punctiforme*.

După natura factorilor care le provoacă, mutațiile mai pot fi clasificate în *mutații spontane* și *mutații induse* (artificiale), după celulele în care au loc în *generative* și *somatice*, după utilitatea lor pentru specia la care au apărut sau pentru om în *utile*, *negative*, *indiferente*, *letale*, *subletale* etc.

MUTAȚIILE DE GENOM

Numărul de cromozomi constituie un criteriu citologic de bază în identificarea speciilor. La eucariote numărul de cromozomi din celulele somatice este dublu, față de numărul de cromozomi din gameți și se notează cu $2n$, iar cel gametic cu n .

Speciile care în decursul evoluției nu au suferit modificări în numărul de cromozomi se numesc *diploide*, iar cromozomii celulelor gamet au și denumirea de *număr de bază*, notându-se cu x . Pentru speciile diploide numărul de bază x este corespunzător garniturii haploide din gameți, n . Dintre speciile care și-au păstrat numărul de cromozomi nemodificat fac parte orzul $2n = 14$ ($n = 7$), secara $2n = 14$ ($n = 7$), sfecla de zahăr $2n = 18$ ($n = 9$) și altele. Se consideră că numărul de bază inițial a fost cuprins între 7—9, speciile cu cromozomi în plus sau în minus fiind incluse în categoria mutațiilor de genom. Mutațiile de genom se clasifică în trei mari grupe: *poliploidie*, *aneuploidie* și *haploidie*.

POLIPLOIDIA

Prin poliploidie se înțelege fenomenul de multiplicare a numărului de cromozomi în întregime, ceea ce se poate realiza spontan în natură sau se poate induce artificial. Din grupa poliploidiei fac parte *autopoliploidia*, *alopoliploidia*, *endoploidia* și *pseudoploidia*.

Autopoliploidia este fenomenul de dublare a numărului de cromozomi proprii. Astfel, dacă semințele de secară ($2n = 14$) în curs de germinație se tratează cu o substanță, denumită *colchicină*, apar plantule cu 28 de cromozomi. În celulele somatice se pot identi-

fica patru numere de bază, întâlnindu-se câte două perechi de cromozomi de același fel.

Alopoliploidia sau dublarea numărului de cromozomi la un hibrid provenit din încrucișarea a două specii diferite.

Hibrizii dintre specii, de regulă, sînt sterili, deoarece cromozomii cumulați prin hibridare nu sînt omologi și, ca urmare, în diviziunea meiotică nu se produce împerecherea cromozomilor și separarea în mod egal spre cei doi poli. Rezultă astfel gameți sterili. Prin dublarea numărului de cromozomi se restabilesc perechile de cromozomi omologi, diviziunea meiotică parcurge normal, se formează gameți fertili, noile forme avînd posibilitatea de a se reproduce.

Endopoliploidia este fenomenul de multiplicare numai a numărului de cromozomi din celulele unui țesut oarecare din organism, atît la plante cît și la animale. Unele țesuturi tumorale sînt endopoliploide.

La spanac țesuturile diploide normale conțin $2n = 12$ cromozomi, în timp ce în unele țesuturi numărul cromozomilor este de 24, 40 etc.

Din lumea animală, endopoliploidia este frecventă la insecte. Citologul austriac L. Geitler a stabilit că la insectele acvaticе *Gerris lateralis* și *G. lacustris*, în glandele salivare se găsesc celule cu grad de poliploidie foarte ridicat, avînd 512, 1024 și 2048 de cromozomi. Cromozomii giganti din celulele glandelor salivare la *Drosophila melanogaster* (în general la diptere), sînt proveniți printr-un mecanism particular de endoploidie care constă în multiplicarea cromozomilor și alipirea lor, numărul rămînînd neschimbat.

Pseudopoliploidia constă în multiplicarea sau diminuarea numărului de cromozomi fără a fi afectată cantitatea materialului genetic. Se întâlnește la speciile cu cromozomi policentrice (cu mai mulți centromeri). Are loc fragmentarea cromozomilor rezultînd

porțiuni cromozomice care, datorită centromerilor multipli, funcționează ca unități ereditare independente. Fenomenul de multiplicare a numărului de cromozomi pe această cale se întâlnește la fluturi și în special la plantele din genul *Luzula*, în cazul căruia specia *L. campestris-multiflora* are setul de cromozomi $2n = 12$, iar formele pseudoploide $2n = 24, 48$ etc. Deosebirea nu se manifestă în fenotip, ci doar în dimensiunile cromozomilor, care la formele pseudoploide sînt mai mici.

O mare importanță pentru evoluție a avut fenomenul de reducere a numărului de cromozomi prin fuzionarea acestora. Unirea cromozomilor acrocentrice a dus la formarea de cromozomi metacentrice sub formă de V, acestui mecanism revenindu-i un rol important în apariția a noi specii.

ANEUPLOIDIA

Prin aneuploidie se înțelege multiplicarea sau diminuarea parțială a numărului de cromozomi din garnitura somatică. Fenomenul, de regulă, este condiționat, de nedisjuncția cromozomilor omologi în timpul diviziunii reducționale, fiind posibile și alte aberații, în timpul formării gameților, în diviziunea mitotică sau chiar în fecundație și după fecundație în primele diviziuni mitotice ale celulei zigot. Se disting mai multe cazuri de aneuploidie.

Monosomia este condiționată de absența unui cromozom dintr-o pereche de omologi și se notează cu $2n = 1$. În cazul cînd lipsește câte un cromozom din două perechi de omologi, monosomia este dublă și se notează cu $2n - 1 - 1$ sau $2n - 1 - 1 - 1$ pentru monosomia triplă.

Nulisomia se caracterizează prin absența unei perechi de cromozomi omologi și se notează cu $2n-2$. Un nulisomic poate proveni din fecundația monosomicilor. Dacă la o formă de secară diploidă $2n = 14$ se formează monosomici, aceștia vor forma în egală măsură gameți masculi și femeli normali, precum și cu un cromozom în minus, adică gameți ♀ cu 7 și 6 cromozomi. Din combinarea probabilistică a acestor gameți rezultă 25% plante diploide $2n = 14$; 50% plante monosomice $2n - 1$ și 25% plante nulisomice $2n - 2$.

În cazul când se cunoaște și perechea de cromozomi care lipsește, notarea se face adăugându-se numărul de ordine al cromozomului din cariotip, adică *Null 1* sau *Null 2* etc.

Obținerea de linii nulisomice, adică pentru fiecare pereche de omologi, are o deosebită importanță, deoarece se pot stabili caracterele condiționate și cromozomii respectivi, acestea fiind absente.

Trisomia și *tetrasomia* se caracterizează prin prezența în plus față de $2n$, a unuia $2n + 1$ sau doi cromozomi $2n + 2$.

Mecanismul cromozomic al poliploidiei

Când celula are un fus de diviziune normal, bipolar, diviziunile celulare se desfășoară normal, centromerii se îndreaptă spre poli echidistant.

Factorii de mediu nefavorabili, dar în mod deosebit colchicina, inhibă formarea fusului nuclear. Centromerii nu se mai orientează spre poli celulei, iar diviziunea nu se mai realizează. Întrucât autoreproducerea cromozomilor nu este afectată, are loc dublarea numărului de cromozomi. Cercetînd la microscop acțiunea colchicinei asupra diviziunii, se constată configurații sub formă de X, denumite mitoze și meioze de colchicină (fig. 22).

Mecanismul colchicinei asupra diviziunii redukționale este asemănător, rezultînd celule nereduse. Inhi-

barea fusului nuclear se poate produce atît în diviziunea redukțională, cît și în cea homeotipică. Dacă acțiunea se exercită numai asupra unei diviziuni, rezultă gameți diploizi, iar dacă se extinde asupra întregii meioze, gameții rezultați sînt de natură tetraploidă (fig. 23).

Inducerea artificială a autopoliploidiei și alopoliploidiei se realizează tratînd semințe în curs de germinație, plantule, părți vegetative sau inflorescențe înainte de diviziunea redukțională cu o soluție de colchicină.

Colchicina este un alcaloid foarte toxic (praf cu aspect alb-gălbui), care se extrage din brîndușa de toamnă (*Colchicum autumnale* $2n = 38$ cromozomi).

Cele mai bune rezultate se obțin prin tratamente efectuate în momentul declanșării primelor diviziuni

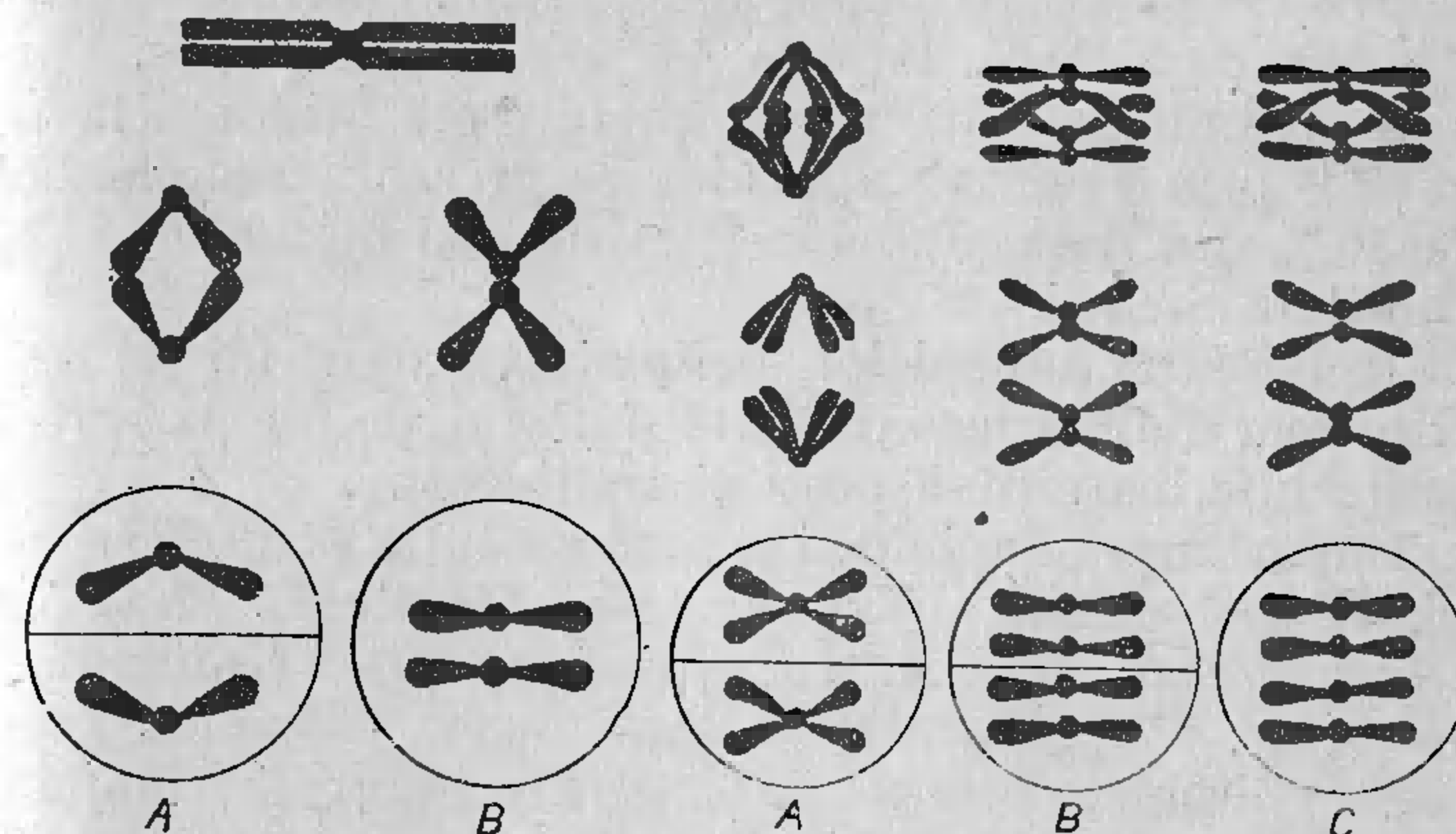


Fig. 22. Acțiunea colchicinei asupra diviziunii cromozomilor în mitoză:

A — diviziune normală; B — acțiunea colchicinei

Fig. 23. Acțiunea colchicinei asupra meiozei:

A — meioză normală; B — acțiunea colchicinei asupra diviziunii redukționale; C — acțiunea colchicinei asupra meiozei II

celulare, prin aceasta rezultând o frecvență mare de plante tetraploide.

O metodă de perspectivă pare a fi tratarea inflorescenței, imediat după fecundație, cu *protoxid de azot* sub presiune de 10 atmosfere. Trebuie influențată prima diviziune a zigotului, reușindu-se obținerea de forme tetraploide în frecvență mare.

IMPORTANȚA EVOLUTIVĂ ȘI PRACTICĂ A POLIPLOIDIEI

Mecanismul poliploidiei a jucat un rol important în evoluția plantelor. Cercetînd 625 de genuri din flora Europei centrale, G. Tischler a constatat că 419 conțin specii de natură poliploidă (64,2%), alcătuiind serii poliploide pentru fiecare gen.

Frecvența speciilor poliploide este mai mare la *Angiosperme*, circa 47%, față de 4,6% la *Gymnosperme*. Formele poliploide sînt mai adaptabile condițiilor nefavorabile, prin aceasta explicîndu-se prezența poliploidiei la 80% din flora alpină a Pamirului și numai la 31% din flora Siciliei.

În evoluția animalelor, poliploidia a avut un rol restrîns mai mult la nevertebrate și destul de rar la vertebrate inferioare (unii pești și amfibieni).

Importanța poliploidiei pentru evoluția plantelor este diferită. Familiile *Cucurbitaceae*, *Moraceae*, *Fagaceae* și altele sînt diploide. În cadrul familiilor *Gramineae*, *Rosaceae*, *Polygonaceae*, *Malvaceae* etc., frecvența speciilor poliploide este de 75%. Unele genuri se compun din serii poliploide, apărute atît prin autopoliploidie cît și prin alopoliploidie. Rolul principal în evoluția plantelor revine însă alopoliploidiei.

Genul *Triticum* (grîul) se compune din specii diploide (*T. monococcum*), tetraploide (*T. durum*) și hexaploide

(*T. aestivum*). Numărul de bază (x) al genului *Triticum* fiind de 7 cromozomi, speciile diploide au $2n = 14$, cele tetraploide $2n = 28$, iar cele hexaploide $2n = 42$. Denumirile de diploid, tetraploid etc. indică în același timp *gradul de poliploidie* care se află împărțind numărul de cromozomi somatici la numărul de bază. Serii cu diferite grade de poliploidie se întîlnesc și în cadrul genului *Festuca*, al cărui număr de cromozomi de bază, este 7 (*F. pratensis* $2n = 14$, *F. japonica* $2n = 28$, *F. gigantea* $2n = 42$, *F. kingi* $2n = 56$, *F. kriloviana* $2n = 70$ etc.).

Dintre plantele de cultură autopoliploide sînt cartoful (*Solanum tuberosum* $2n = 48$, $x = 12$), usturoiul (*Allium porrum* $2n = 32$, $x = 8$), golomățul (*Dactylis glomerata* $2n = 28$, $x = 7$), alunele de pămînt (*Arachis hypogaea* $2n = 40$, $x = 10$), arborele de cafea (*Coffea arabica* $2n = 44, 66, 88$), unele soiuri de viță de vie, măr, ananas, plop, salcie și altele.

Cercetătorii au obținut autopoliploizi și pe cale artificială.

Secara tetraploidă $2n = 28$ este mult mai productivă, are semințe mari și asigură o bogată și succulentă masă verde, mai valoroasă decît *secara diploidă* (*Secale cereale* $2n = 14$).

Trifoiul tetraploid (*Trifolium pratense* $2n = 28$) dă producții mari și de calitate superioară. În țara noastră este omologat soiul *Napoca-Tetra*.

De un deosebit interes s-au dovedit formele hibride triploide la sfecla de zahăr, sfecla furajeră și la pepenele verde. Triploizii rezultă din încrucișarea unei forme tetraploide cu una diploidă.

Hibrizii triploizi la sfecla de zahăr asigură producții de rădăcini cu 10—15% mai mari decît cele mai bune soiuri diploide. Conținutul în zahăr este cu 1—2% mai mare și, realizare de mare importanță pentru industrializare, conținutul în azot și cenușă scade cu 15—20%.

Majoritatea suprafețelor destinate culturii sfeclei de zahăr sînt ocupate cu hibridi triploizi. Hibridii triploizi, la pepenele verde, se remarcă prin producție și calitate. În plus, triploizii fiind sterili, pepenii devin mult mai apreciați de către consumatori, deoarece nu formează sămînță.

Se mai cunosc forme tetraploide obținute la ridichea de lună, plante medicinale, viță de vie, plante ornamentale etc.

Importanța evolutivă a alopoliploidiei. Multe plante de cultură, printre care grîul, bumbacul, varza, tutunul, lucerna, prunul și altele sînt de natură alopoliploidă.

Gradul ridicat de adaptabilitate al speciilor autopoliploide se explică prin aceea că ele cumulează două fenomene genetice, heterozisul provenit din încrucișarea a două specii și dublarea numărului de cromozomi prin poliploidizare.

În anul 1917, O. W i n g e a formulat ipoteza conform căreia majoritatea speciilor poliploide ar fi apărut pe calea alopoliploidizării. La scurt timp geneticianul suedez A. M ü n t z i n g a reconstituit experimental drumul evolutiv al speciei *Galeopsis tetrahit* $2n = 32$ cromozomi prin încrucișarea speciilor *G. pubescens* ($2n = 16$) și *G. speciosa* ($2n = 16$). Hibridul obținut avea cîte 8 cromozomi de la fiecare specie și era steril. Prin dublarea numărului de cromozomi în stadiul timpuriu de dezvoltare a zigotului, M ü n t z i n g a reconstituit specia *G. tetrahit*.

În același timp, geneticianul sovietic G. K a r p e c e n k o a obținut primul alopoliploid pe cale artificială încrucișînd ridichea de lună (*Raphanus sativus* $2n = 8$) cu varza (*Brassica oleracea* $2n = 18$) și dublînd la hibrid numărul de cromozomi. Noua specie purta caractere de la ambele specii și a fost denumită *Raphanobrassica sativa-oleracea* cu $2n = 32$.

Alopoliplioizii obținuți pe cale experimentală, spre a fi deosebiți de cei naturali, se numesc *amfiplioizi*, iar fenomenul *amfiploidie*.

Datorită cercetărilor întreprinse în Japonia de către N. K i h a r a și S.U.A. de către E. S e a r s, în prezent cunoaștem drumul evolutiv parcurs de *T. aestivum*.

Cu mii de ani în urmă a avut loc o încrucișare spontană între specia de grîu sălbatic *T. monococcum* (genomul *AA*) și specia înrudită *Aegilops speltoides* (genomul *BB*), ambele cu $2n = 14$ cromozomi. Hibridul rezultat era steril, deoarece cromozomii celor două specii nu sînt înrudiți. Datorită dublării numărului de cromotomi, în stadiul timpuriu de dezvoltare a zigotului hibrid sau prin formarea de gameți nereduși, s-a ajuns la formarea unui alopoliploid fertil care conținea în întregime cromozomii speciilor încrucișate. Această formă nouă corespunde speciei *T. dicoccoides* ($2n = 28$) cu genoamele *AABB*.

A doua etapă a constatat în încrucișarea speciei *T. dicoccoides* ($2n = 28$) cu specia *A. squarrosa* ($2n = 14$, genom *DD*). A rezultat un hibrid triploid steril ($2n = 21$) Prin dublarea numărului de cromozomi s-a ajuns la obținerea hexaploidului *T. aestivum* subsp. *spelta* ($2n = 42$ cu genoamele *AABBDD*). Datorită unei mutații genice, a genei *q* în dominantă *Q* s-a constituit actualul grîu comun, *Triticum aestivum vulgare* (fig. 24).

Exemple de formare a speciilor prin aneuploidie și alopoliploidie se întîlnesc în cadrul genului *Brassica*. Acest gen are numărul de bază $x = 8$ cromozomi, specia ancestrală diploidă *B. nigra* avînd $2n = 16$. Prin aneuploidie s-au format speciile *B. campestris* ($2n = 20$), *B. oleracea* ($2n = 18$) și altele. Din încrucișarea spontană a speciilor *B. nigra* $\times$ *B. oleracea* și dublarea numărului de cromozomi s-a constituit specia *B. carinata* ($2n = 34$), din încrucișarea *B. oleracea* $\times$ *B. campestris* a rezultat *B. napus* ($2n = 38$), iar din încrucișarea

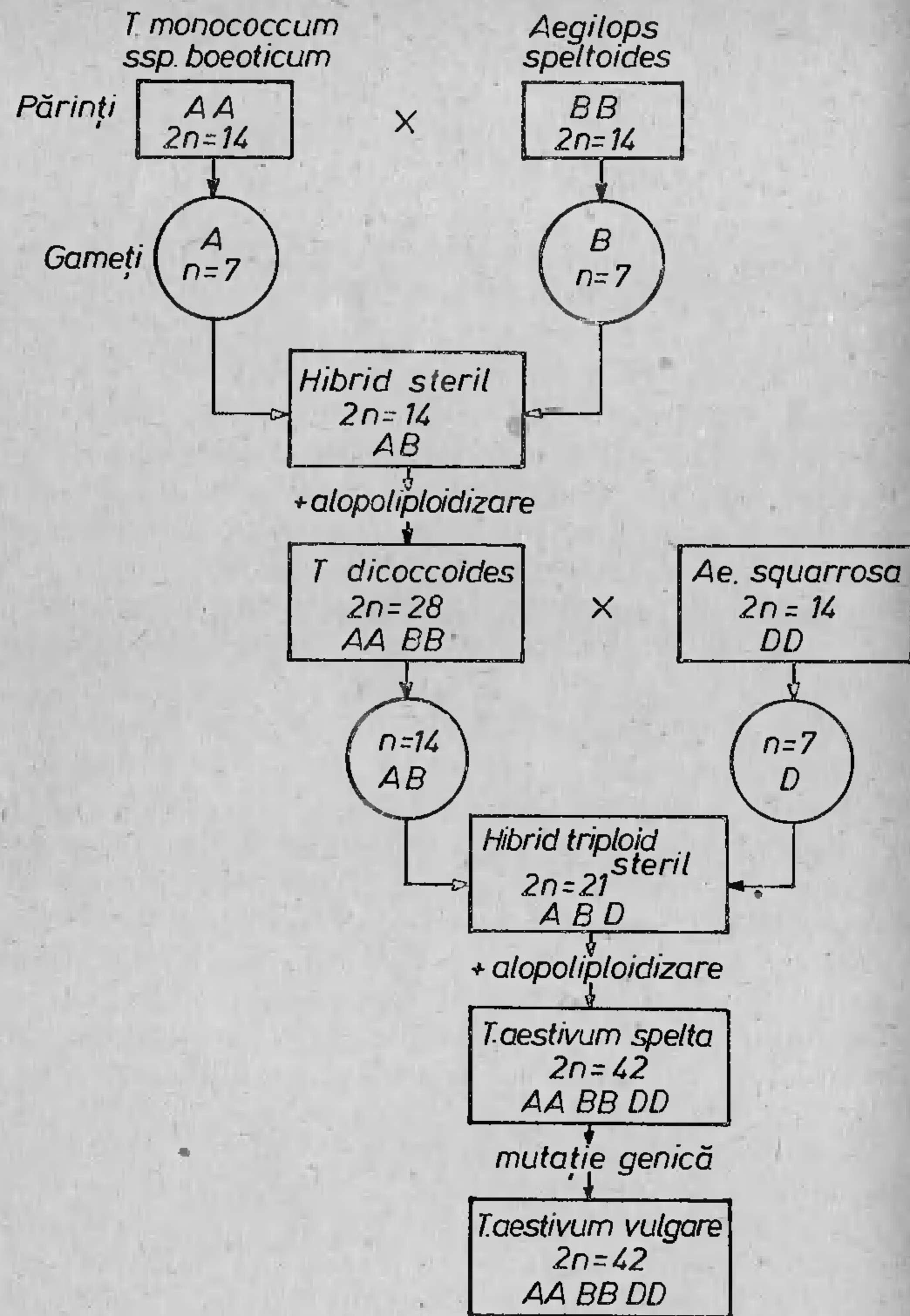


Fig. 24. Originea aloploidă a grâului comun (*Triticum aestivum* ssp. *vulgare*)

B. nigra $\times$ *B. campestris* s-a obținut specia *B. juncea* cu $2n = 36$ (fig. 25).

În practica agricolă aloploidia prezintă interes pentru încrucișarea de diferite specii și obținerea de amfiploizi cu însușiri noi. Amfiploizii sînt folosiți apoi în procesul de ameliorare ca material inițial.

Prin amfiploidie se urmărește transferul unor însușiri de la speciile sălbatice la cele cultivate (imunitate față de dăunători și paraziți, rezistență la condiții nefavorabile de climă, perenitate etc.). Au fost obținuți amfiploizi între grâu și pir, între grâu și secară, precum și între diferite specii de grâu.

Este pe cale de a se introduce în producție amfiploidul grâu $\times$ secară cu $2n = 56$ cromozomi, denumit *Triticale*, adaptat pentru zone geroase cu soluri sără-

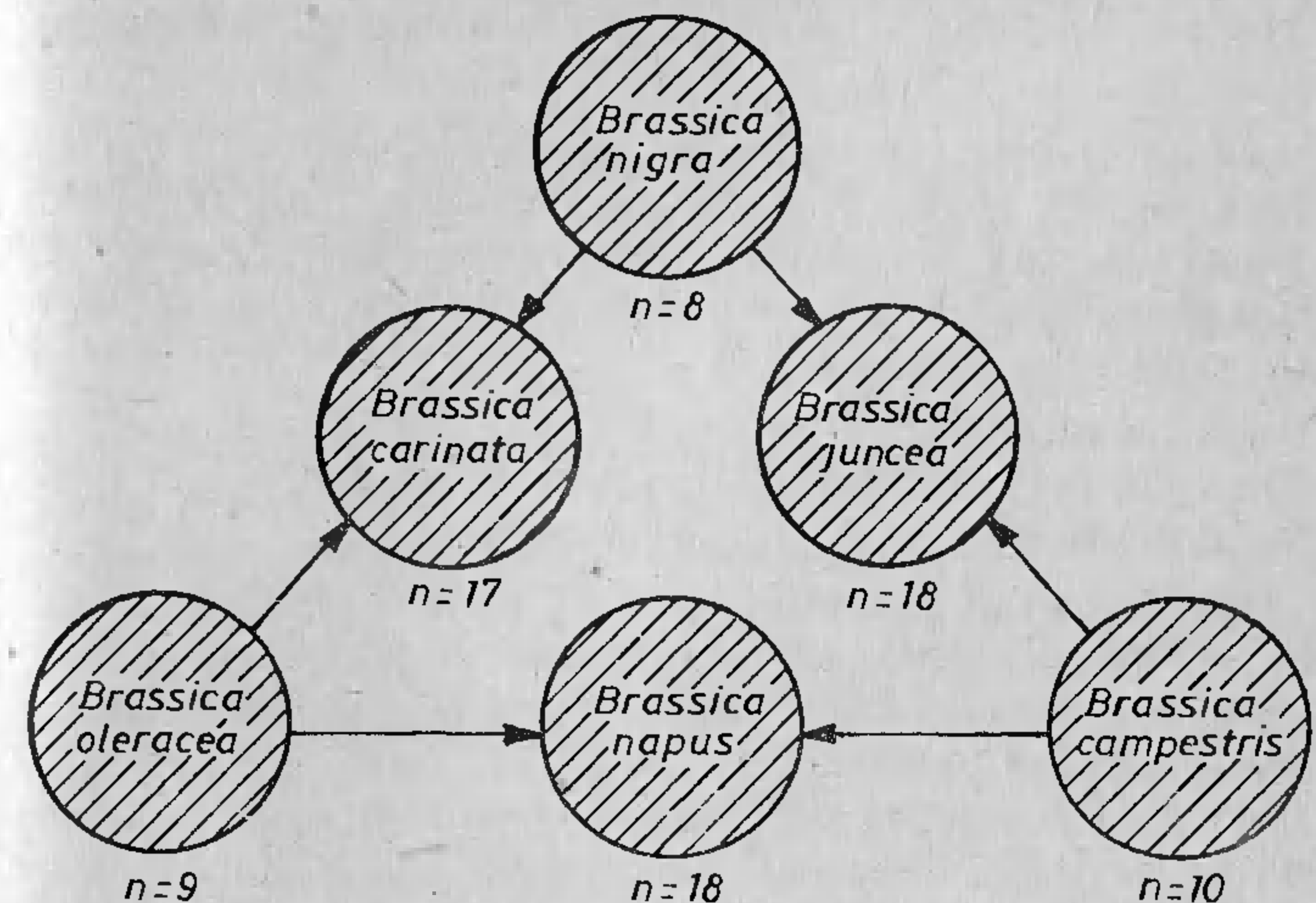


Fig. 25. Originea aneuploidă și aloploidă a speciilor din genul *Brassica*

turoase și slab fertile. Conținutul de proteine în bobul de triticale este de 16—20 %.

În lumea animală se întâlnesc serii poliploide la nevertebrate (ascaride și rîme), precum și la unele vertebrate ca amfibieni și altele. Experimental s-au obținut forme autopoliploide la viermele de mătase, tritoni și axoloți. La viermele de mătase s-au realizat și aloploiploizi.

HAPLOIDIA

Deși în ciclul normal al organismelor superioare haplofaza se limitează numai la stadiul de gameți, în natură au fost observate și cazuri de organisme haploide, adică cu numărul de cromozomi somatici redus la jumătate, corespunzător gametului din care provine. Haploizii conțin câte un singur cromozom din fiecare pereche de omologi.

Haploizii se formează pe cale partenogenetică (fără fecundație), fie dintr-o celulă a gametofitului (oosferă, sinergidă sau antipodă) denumindu-se *apogamie*, fie din spermata care, pătrunsă în ovul, întâlnește o oosferă inactivă — *androgeneză*.

La plante frecvența haploizilor apogamici este de 1: 1 000, iar a celor androgeni de 1: 80 000, adică 1 haploid androgen la 80 haploizi apogamici.

Haploizii pot proveni atât din forme diploide și se numesc *monohaploizi*, cât și din forme poliploide, denumindu-se *polihaploizi*. Monohaploizii posedînd numai numărul cromozomilor de bază sînt sterili, polihaploizii sînt însă de natură diploidă cînd provin dintr-o specie tetraploidă sau au un alt grad de ploidie, corespunzător unei jumătăți din numărul de cromozomi de la forma care a suferit haploidizarea și de regulă sînt fertili.

Haploidia prezintă interes practic pentru obținerea de linii diploide homozigote într-o perioadă scurtă prin dublarea numărului de cromozomi. Prin aceasta cromozomii se autoreproduc, toate perechile de cromozomi devenind homozigote, ceea ce este deosebit de important pentru porumb, floarea-soarelui și alte specii de plante la care se cultivă hibrizi.

Important este ca cercetătorul să dispună de o metodă eficientă pentru depistarea haploizilor. În acest scop se folosesc forme polenizatoare cu gene dominante, markeri genetici sau forme marcatoare, ale căror însușiri permit separarea haploizilor din stadiul de semințe sau plantule. La semințele sau plantulele haploide nu se exteriorizează caracterul dominant al formei polenizatoare, acesta fiind un indiciu de absență a fecundației. După depistarea formelor haploide plantulele se tratează cu colchicină, care induce dublarea numărului de cromozomi. În continuare, plantele diploide se înmulțesc prin autofecundare.

În anul 1968, cercetătorul Nakata a elaborat o metodă modernă privind *obținerea de haploizi din grăunciorii de polen*. Această metodă este simplă și destul de expeditivă, ea constă în punerea grăunciorilor de polen în stadiul uninuclear, cînd în citoplasmă încă nu se observă sinteza amidonului, pe un mediu nutritiv alcătuit diferențiat pentru fiecare specie de plante. Din unii grăunciori de polen rezultă plantule haploide care se transformă în diploizi prin tratarea lor cu colchicină.

MUTAȚIILE CROMOZOMICE

Restructurările cromozomice se produc sub influența factorilor de mediu sau în timpul diviziunii reducționale prin pierderea sau adăugarea unor porțiuni de cromozomi și inclusiv a genelor înlanțuite pe fragmen-

tele respective. Frecvent cromozomii pot fi restructurați sub acțiunea radiațiilor ionizante sau neionizante.

Dacă, în urma restructurării, fragmentele se reatașează în același loc și în aceeași poziție, fenomenul nu este urmat de consecințe genetice și se numește *restituție*.

Consecințele genetice devin evidente când fragmentele se pierd sau se realipesc în altă poziție, în special pe alt cromozom. Apar mutații cromozomice produse de translocatii, inversii, duplicații, deficiențe și deleții (fig. 26).

Unele restructurări cromozomice pot fi observate la microscop, în mitoză, observându-se cromozomi de dimensiuni diferite pentru deleții și aditii sau diferite configurații în împerecherea cromozomilor în diviziunea redukțională.

Restructurările cromozomilor au condiționat chiar apariția de noi specii. Geneticianul G. R o s e n a sta-

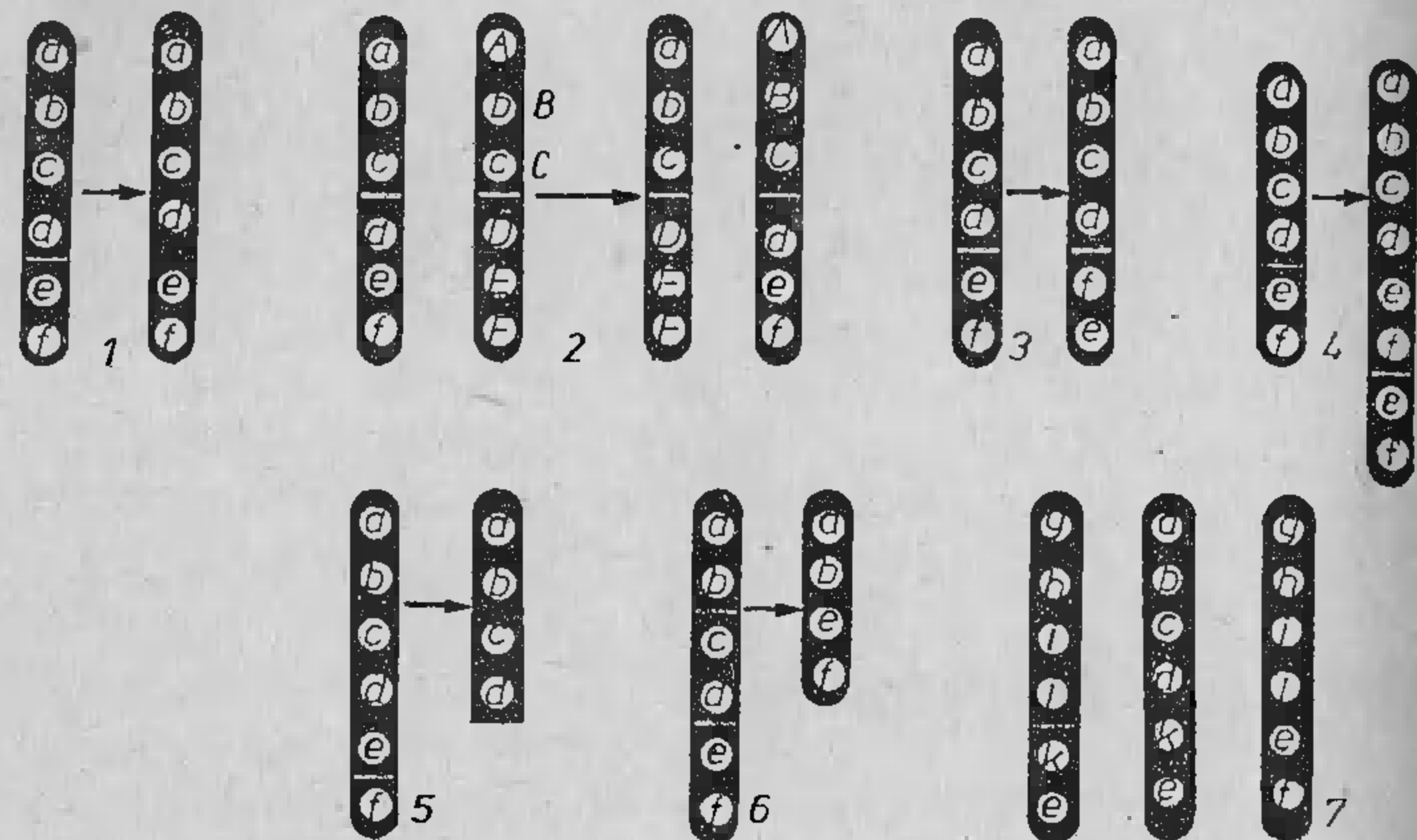


Fig. 26. Restructurări cromozomice:

1 — fragmentație și restituție; 2 — translocatia reciprocă; 3 — inversie; 4 — duplicație; 5 — deficiență; 6 — deleție; 7 — translocatie între cromozomi neomologi

bilit că în cadrul genului *Pisum* specia *P. abyssinicum* se deosebește de *P. sativum* numai prin structura evident diferențiată a cromozomilor din perechile I și IV și puțin modificată a cromozomilor din perechea a VI-a, iar *P. humile* se deosebește de *P. sativum* numai printr-o translocatie reciprocă.

MUTAȚIILE GENICE

Mutațiile genice constituie sursa de bază a variabilității și a apariției de noi specii. Frecvența cu care apar mutațiile depinde de natura condițiilor de mediu, precum și de particularitățile structurii biochimice a genei. Frecvența genelor modificate este de aproximativ 1 la 100 000 de gene.

O însușire condiționată de gene ușor variabile este culoarea endospermului la porumb, la care se observă o gamă bogată de culori, de la alb până la violet închis. Geneticianul M ü n t z i n g a stabilit că pentru locul acestei gene frecvența mutațiilor este de 492 la un milion de gameți, adică de aproape 50 de ori mai mare decât frecvența medie calculată pentru celelalte gene.

Dintre mutațiile apărute multe sînt nefavorabile, selecția naturală urmînd să rețină numai purtătorii de gene favorabile.

Zoologul englez E. B. F o r d a descris apariția unei specii de fluturi *Biston carbonata* printr-o mutație a speciei *B. betularia* tocmai datorită favorizării acesteia de către noile condiții de mediu. Specia inițială *B. betularia* era de culoare deschisă și se camufla bine pe trunchiurile arborilor și pe pereții clădirilor din Anglia, acoperiți cu licheni. Dezvoltarea industriei poluante a dus la distrugerea lichenilor și la înnegrirea pereților și a tulpinilor, fluturile *B. betularia* de culoare deschisă fiind ușor observat și distrus de păsări. A avut loc modi-

ficarea genei care condiționa culoarea închisă a aripilor și a corpului, culoare favorizată de mediul înconjurător, ceea ce a permis înmulțirea rapidă a purtătorilor și transformarea lor în specia *Biston carbonata*.

Succesele geneticii au avut loc paralel cu cele din fizică. La sfârșitul secolului trecut (1895) savantul german Wilhelm Conrad Röntgen descoperă radiațiile care îi poartă numele, iar cu un an mai târziu Henri Becquerel descoperă radioactivitatea naturală a uraniului.

La începutul secolului XX geneticienii stabilesc radiațiile Röntgen (radiații X) ca sursă de inducere a mutațiilor pe cale artificială într-o frecvență mult mai mare decât în natură.

În prezent, se cunosc numeroase surse de inducere artificială a mutațiilor, fiind grupate în factori mutageni de natură fizică și biologică.

Dintre factorii mutageni fizici mai frecvent se folosesc *razele gama* și *Röntgen* și *neutronii termici*. Iradierile se fac de către specialiști, în doze stabilite pentru fiecare specie. Dozele se exprimă în unități de măsură, mai cunoscute fiind *röntgenul* (R) și *rad-ul*.

O utilizare mai mare, în practica obținerii de mutații, au radiațiile röntgen, gama și neutronii termici. Dozele de iradiere exprimate în röntgen sînt 15—20 mii R pentru semințele de cereale, 5—15 mii R la cele de leguminoase pentru boabe, ajungînd pînă la 100 mii R la semințele de varză, muștar, ridiche și in.

Factorii mutageni de natură chimică sînt foarte numeroși, deși au fost introduși în practica mutațiilor mult mai recent, după anul 1950.

Cele mai cunoscute substanțe chimice mutagene sînt *etilmetan*, *sulfonatul (MSE)*, *etilenimina* și altele. Concentrația mutagenilor chimici este foarte mică, între 0,5 și 0,005%. Timpul de tratare a semințelor sau a părților vegetative este de 4—24 ore.

Literatura de specialitate indică peste 200 de mutații introduse în producție datorită valorii lor alimentare sau decorative.

Porumbul (*Zea mays*) cu multiplele subspecii ca *Z. mays indurata* (porumbul românesc cu bob sticlos), *Z. mays indentata* (porumbul dinte de cal), *Z. mays everta* (porumbul de floricele), *Z. mays saccharata* și altele sînt exemple de mutații apărute, care au diversificat specia *Z. mays*, contribuind la evoluția ei. A fost stabilit că prin iradierii se poate reconstitui drumul evolutiv al speciei *Z. mays saccharata* (P. Diaconu 1978).

Cele mai multe mutații s-au obținut la orz, orez, ovăz, grâu, soia și altele. Un număr mare de mutații s-au obținut la plantele decorative. Succese de mare rezonanță s-au obținut și la microorganismele producătoare de antibiotice. La penicilină tulpinile actuale, perfecționate prin mutații, sînt de peste 50 de ori mai productive față de tulpinile inițiale, iar productivitatea tulpinilor de biomicină a crescut de peste 6 ori etc.

MECANISMUL MOLECULAR ȘI BIOCHIMIC AL FACTORILOR MUTAGENI

În afara restructurărilor cromozomice, caracteristice mutațiilor induse prin radiații, iradierea provoacă încă două categorii de modificări exprimate în succesiunea bazelor azotate din macromolecula ADN și în schimbarea preferințelor de împerechere a bazelor azotate. Aceste două modalități de acțiune a radiațiilor ionizante duc la deranjarea succesiunii bazelor azotate în molecula de ADN. În urma iradierii, la organismul modificat, are loc „copierea greșită în biosinteza de replicare a ADN-ului”.

Modificarea succesiunii bazelor azotate a fost explicată de către E. F r e e s e în anul 1963. Pentru a înțelege modul în care acționează radiațiile asupra moleculei de ADN se pornește de la structura macromoleculară stabilită de către C r i c k, admitînd ipotetic o moleculă compusă din tripleta ABC, repetată de n ori (ABC ABC ABC ABC etc.). În succesiunea acestor triplete pot apare mai multe modificări:

1. *Substitua* unei baze prin transformarea codonului ABC în AAC

ABC ABC AAC ABC ABC

2. *Dele*ția sau suprimarea unei baze duce la apariția de mutații condiționate de o nouă succesiune a codonilor începînd cu codonul afectat de deleție

ABC ABC ABC ABC
ABC ABC ACA BC

3. *Inversia* sau modificarea poziției unor fragmente din molecula de ADN cu 180° induce modificări în copierea informației

ABC ABC ABC ABC
ABC ABC ACB ABC

Modificarea preferințelor de împerechere a bazelor azotate se realizează printr-o serie de procese biochimice provocate de iradiere. Mai frecvente sînt reacțiile de *tautomerizare rară*, *dezaminare* și *depurinizare a bazelor azotate*.

O catenă de ADN cu succesiunea TCAG prin replicare, datorită legăturilor de complementaritate, ar forma o catenă AGTC. În urma tautomerizării rare bazele azotate vor copia greșit informația deoarece ele se împerechează după modelul TCAG Catenă GACT va con-

GACT

tinua să complementeze normal, urmînd ca prin repli-

care să se formeze o moleculă de ADN cu filamentele GACT care în comparație cu TCAG reprezintă o mutație CTGA AGTC

Mecanismul mutațiilor prin dezaminare și depurinizare este asemănător, cea mai frecventă consecință a iradierii fiind transformarea citozinei în uracil, care completează cu adenina în loc de guanină, conform preferinței de complementaritate a citazinei. De la o legătură C se ajunge la U și apoi A, care în comparație

G

A

T

cu C reprezintă o modificare în calitatea codonilor.

G

Factorii mutageni de natură chimică modifică succesiunea bazelor azotate prin reacții de alchilare. În urma acțiunii mutagenilor chimici asupra moleculei de ADN în stare de repaus are loc alchilarea bazelor azotate inițiale care se transformă în analogi cu preferințe de împerechere modificate. Reacțiile provocate în molecula de ADN în stadiul de replicare au consecințe genetice condiționate de înlocuirea bazelor azotate cu analogi halogenați ai uracilului care, de regulă, pot substitui timina cu 5— bromuracil. Acesta completează cu guanina, producînd modificări în zestrea ereditară a viitoarelor molecule de ADN.

OMUL ȘI LEGILE EREDITĂȚII

Evoluția cunoștințelor despre ereditate ne-a permis să cunoaștem treptat și propria noastră ființă, să renunțăm la explicarea fenomenelor ereditare prin imaginație sau recurgând la interpretări religioase.

Știința a fost solicitată să dea răspunsuri asupra eredității umane încă din antichitate. Hipocrate, părintele medicinei, și elevii săi au lăsat chiar documente scrise în care este sesizată apariția unor maladii ereditare la copii născuți din părinți sănătoși. Cu câteva secole înaintea erei noastre indienii au descris diabetul zaharat și au dat primele sfaturi genetice.

Drumul spre genetica umană din zilele noastre a fost destul de anevoios deoarece omul a prezentat și prezintă o serie de dificultăți metodologice și sociale.

În anul 1898 citologul german W. Fleming constata că numărul de cromozomi la om este de 14. Citologul D. H. Hensmann stabilește 18; 24 și apoi peste 40 de cromozomi. Alți citologi susțineau că omul ar avea 22 sau 32 de cromozomi.

În anul 1912 H. Winiwarter stabilește 48 de cromozomi la femei și 47 la bărbați. El este susținut de T. Painter care în anul 1921 descoperă cromozomul Y la bărbați. De acum și pînă în anul 1956 în toate lucră-

rile de specialitate este recunoscut cariotipul uman ca fiind compus din 23 perechi de cromozomi autozomi și cromozomii sexului XX și respectiv XY.

Citologii I. H. Tjio și A. Levan au reușit să stabilească numărul exact de 46 cromozomi.

În prezent, cei 46 de cromozomi umani sînt clasificați după un sistem internațional unitar în 7 grupe: A, B, C, D, E, F, G. Cromozomii sînt grupați după dimensiuni, poziția centromerului și a caracteristicilor de structură morfologică. Structura morfologică se pune în evidență prin intermediul marcării cromozomilor cu izotopi radioactivi, care indică prezența unor benzi transversale intense sau slab colorate.

Metoda marcării cromozomilor (metoda bandării) a constituit un succes deosebit în evoluția cunoștințelor despre cromozomii umani. S-a constatat că omul posedă cu doi cromozomi mai puțin decît marile maimuțe deoarece cîndva în trecutul îndepărtat două perechi de cromozomi acrocentrici au fuzionat realizîndu-se o mutație de tipul pseudoaneuploidiei.

Individul la care a avut loc fuziunea, într-un stadiu timpuriu al dezvoltării zigotului, a devenit purtător a 47 de cromozomi. Înmulțirea efectuîndu-se, pe atunci, în cadrul grupelor mici cu un ridicat grad de înrudire, s-a ajuns ca după împerecherea cu un individ (individa) care avea 48 de cromozomi să apară 50% descendenți cu 47 de cromozomi și 50% cu 48 de cromozomi.

Se presupune că indivizii cu 47 de cromozomi prezentau o serie de avantaje adaptative față de cei cu $2n = 48$, ceea ce ar fi putut duce la preferințe de împerechere. Prin împerecherea a doi indivizi cu 47 de cromozomi s-a realizat trecerea la cariotipul actual cu $2n = 46$ (fig. 27).

Folosind metoda de bandare cromozomică cercetătorii francezi Catherine Turléau, J. de

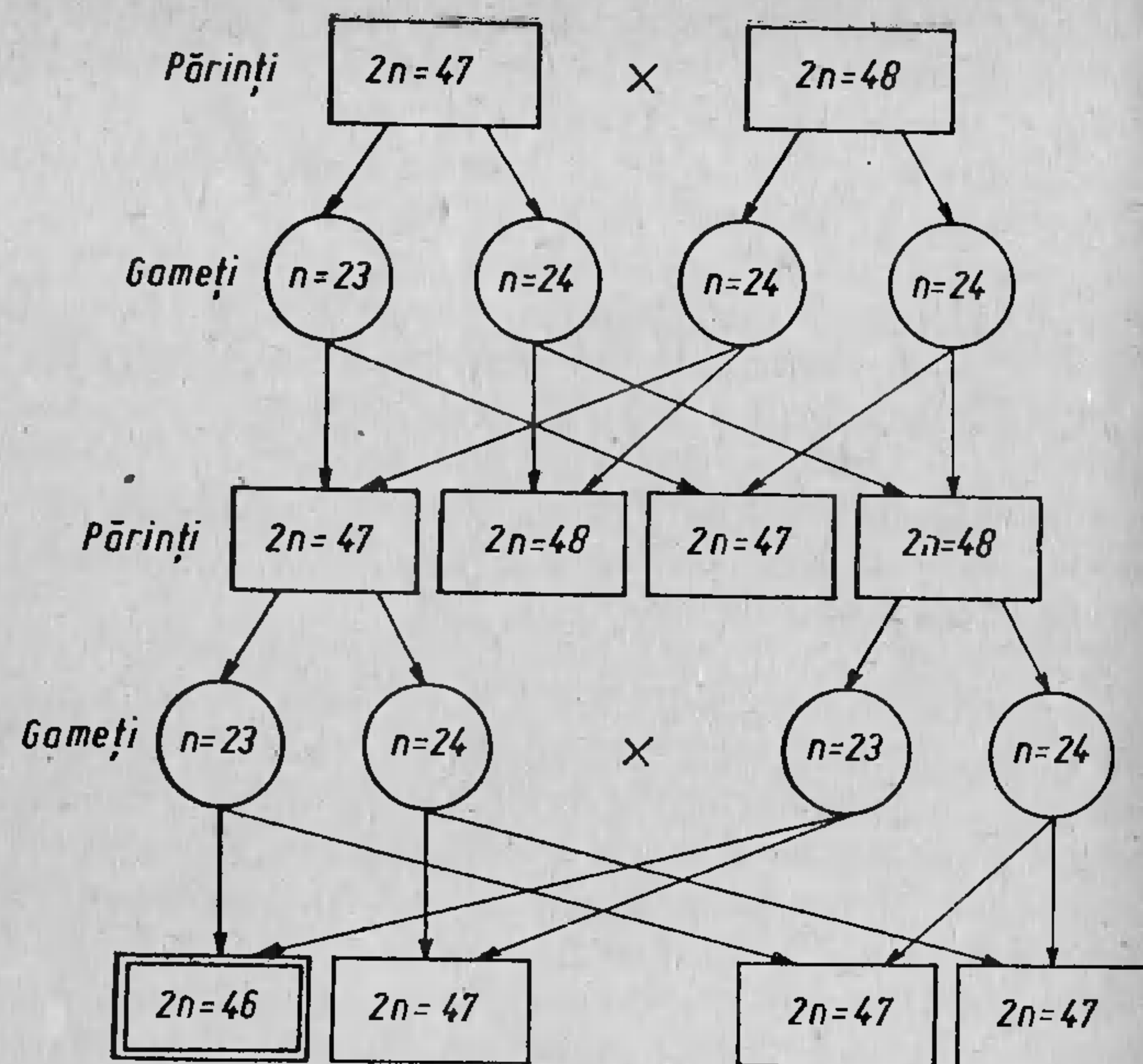


Fig. 27. Evoluția cariotipului uman

Grouchy și M. Klein (1972) au stabilit și alte restructurări cromozomice care au avut loc în evoluția cariotipului uman (inversii pericentrice, duplicații, translocații și altele). Aceste precizări s-au făcut comparând cariotipul uman cu cel de la rudele noastre apropiate: urangutan, cimpanzeu și gorilă, toate cu $2n = 48$ cromozomi.

Legile eredității și toate cunoștințele despre ereditate sînt valabile și pentru ereditatea omului. Codul genetic, codonii, au parcurs un drum de milenii dar sînt aceiași la microorganisme, plante și om.

Dorind să exprime sugestiv nu numai unitatea de organizare dar și cea ereditară a lumii vii, cunoscutul genetician francez J. M o n o d, laureat al premiului Nobel spunea: „Ceea ce este valabil pentru *Drosophila* este valabil și pentru elefant, cu deosebirea că ultimul este mai mare.”

EREDITATEA CARACTERELOR NORMALE

Dacă estimările actuale sînt corecte, spune C. M a x i m i l i a n „atunci universul genetic uman este constituit din aproximativ 100 000 de gene ...”

Deși genetica umană a realizat succese din cele mai mari, numărul întrebărilor la care nu a reușit să ne dea răspunsuri satisfăcătoare rămîne încă mare. Aceasta are cauze obiective; omului nu i se pot impune experiențe, încrucișări sau consangvinizări dirijate, timpul necesar pentru stabilirea particularităților ereditare ale unei generații este îndelungat, pînă la 30 de ani.

Pentru stabilirea mecanismelor genetice de transmitere a multor însușiri genetica umană se folosește de studiile gemenilor monoziгоți, de studiile genealogice ale diferitelor familii, în mod deosebit ale familiilor cu grad ridicat de consangvinitate din așa-numitele *izolate*. Prin izolat se înțelege o așezare umană cu număr redus de indivizi și separată geografic de alte așezări, uneori izolarea adîncindu-se prin bariere de limbă sau religie. Datorită căsătoriilor înrudite populația izolatului are un număr de strămoși comuni mai mare decît restul populației.

De mare importanță s-au dovedit gemenii monoziгоți adică acei care apar prin diviziunea oosferei imediat după fecundație, ei fiind fenotipic identici. Se mai numesc și *univitellini*, au aceeași colecție de gene (bineînțeles

același sex), iar asemănarea lor fizică este adeseori extraordinar de izbitoare.

Studiul gemenilor monoziгоți a dus la concluzia că majoritatea însușirilor sînt poligenice. Pigmentația pielii este condiționată de cel puțin opt perechi de gene.

Culoarea ochilor pare a fi o însușire monogenică cu segregare mendeliană de 3:1. Culoarea ochilor căprui este condiționată de gena autozomală B , culoarea albastră de genele recesive bb . Persoanele cu ochi albaștri nu pot fi pentru această însușire decît homozigoți (bb), iar cele cu ochi căprui pot fi homozigoți (BB) sau heterozigoți (Bb).

GRUPELE SANGUINE

Grupele sanguine sînt condiționate de un mecanism genetic de alelism multiplu (L^A , L^B , 1). Grupa 0 are genotipul (ll), grupa A poate avea atît genotip homozigot ($L^A L^A$), cît și genotip heterozigot ($L^A 1$), grupa B, de asemenea, poate fi homozigotă ($L^B L^B$) sau heterozigotă ($L^B 1$), iar grupa AB poate avea o singură expresie genotipică ($L^A L^B$).

Denumirea grupei sanguine reflectă prezența sau absența de antigeni în globulele roșii. Grupa 0 este lipsită de antigeni, grupa A are antigeni A, grupa B antigeni B, iar grupa AB conține antigeni A și B.

În plasma sîngelui se găsesc și două tipuri de anticorpi. Plasma sîngelui din grupa 0 conține anticorpi A și B, cea din grupa A conține anticorpi B, plasma din grupa B — anticorpi A, iar cea din grupa AB este lipsită de anticorpi.

Cele mai multe persoane aparțin grupelor 0 și A în ordine descrescîndă urmînd B și AB. Există unele aprecieri că receptivitatea față de anumite îmbolnăviri

ar fi influențată de grupa sanguină ceea ce nu are o bază științifică, dovedită experimental.

Grupele sanguine se folosesc în justiție pentru rezolvarea unor cazuri de *paternitate*. Grupele sanguine nu pot însă întotdeauna hotărî asupra acestor neînțelegeri deoarece în unele cazuri este posibilă apariția la copii a oricărei grupe sanguine (cînd părinții au grupele A și B — tabelul 1).

Sînt cazuri cînd analiza grupei sanguine exclude paternitatea pretinsă. De exemplu, din tabelul 1 reiese că din părinții cu grupa 0 nu pot rezulta decît copii cu aceeași grupă, din părinți 0 și A nu pot apare copii cu B sau AB etc.

Grupele sanguine se folosesc cu succes și în criminalistică, analiza putîndu-se face și pe probe recoltate din pete vechi de sînge.

INTELIGENȚA

Stabilirea factorilor care concură la determinarea inteligenței este una din problemele mult discutate și uneori complicată de pasionate controverse între filozofi și psihologi, care, cu părere de rău, uneori au îndreptat disputa radical opus rezultatelor la care urma să se ajungă, mai tîrziu, cu sprijinul geneticii.

Natura inteligenței nu este încă deplin explicată. Nu putem considera completă nici definiția inteligenței, care așa cum o găsim în tratatele de psihologie se rezumă la capacitatea cognitivă a individului, capacitate care nu poate fi încă testată pe deplin prin metode măsurabile. Din definițiile date inteligenței reținem: inteligența este capacitatea de a gîndi abstract; capacitatea de a acționa eficace în anumite împrejurări.

Numărul de cercetări în acest domeniu este mic, rezultatele obținute pe rozătoare sînt concludente numai

Tabelul 1

Mecanismul transmiterii grupelor sanguine

Nr. crt.	Grupele sanguine la părinți	Genotipul părinților	Grupele sanguine posibile la copii	Imposibilități
1	0×0	11×11	0; A	A; B; AB
2	$0 \times A$	$11 \times L^A L^A$ sau $11 \times L^A 1$	0; A	B; AB
3	$0 \times B$	$11 \times L^B L^B$ sau $11 \times L^B 1$	0; B	A; AB
4	$0 \times AB$	$11 \times L^A L^B$	A; B	0; AB
5	$A \times A$	$L^A L^A \times L^A L^A$ $L^A 1 \times L^A L^A$ $L^A 1 \times L^A 1$	0; A	B; AB
6	$A \times B$	$L^A L^A \times L^B L^B$ $L^A 1 \times L^B 1$ $L^A L^A \times L^B 1$ $L^A 1 \times L^B L^B$	0; A; B; AB	—
7	$A \times AB$	$L^A L^A \times L^A L^B$ $L^A 1 \times L^A L^B$	A; B; AB	0
8	$B \times B$	$L^B L^B \times L^B L^B$ $L^B 1 \times L^B L^B$ $L^B 1 \times L^B 1$	0; B	A; AB;
9	$B \times AB$	$L^B L^B \times L^A L^B$ $L^B 1 \times L^A L^B$	A; B; AB	0
10	$AB \times AB$	$L^A L^B \times L^A L^B$	A; B; AB	0

pentru acele viețuitoare și constituie doar ipoteze pentru inteligența omului.

Trăim într-o epocă de mare avânt al tuturor științelor, când nu mai este justificată o concepție îngustă despre inteligență, nu se mai poate răspunde prin ereditate sau mediu ci prin interferența ereditate-mediu.

Omul nu face excepție de la legile eredității, deosebirile observate între indivizi, la orice pas, nu sînt altceva decît rezultatul interacțiunii dintre factorii genetici și cei ai mediului ambiant.

Fiecare individ moștenește un genotip nou condiționat de mecanismul recombinărilor genetice. Genotipul noului zigot oferă viitorului individ o constelație genetică unică. Programul genetic moștenit pe această cale este supus unei desfășurări în timp, începînd cu dezvoltarea intra-uterină, apoi postnatală. În această desfășurare realizarea potențialului intelectual depinde de factori de mare importanță ca nutriția, stimulările senzoriale, influențele culturale și altele. Toate acestea se confirmă prin urmărirea potențialului intelectual la gemenii monoziagoți crescuți separat, în condiții diferite.

Dintre factorii ambientali, care pot să aibă urmări nefaste asupra dezvoltării inteligenței, menționăm condițiile de nutriție și mediu socio-cultural ca fiind cele mai importante.

Factorii socio-culturali (mediul familial, școlar și social) sînt hotărîtori în primii ani ai copilăriei, când ei au rolul de a stimula inteligența în determinarea viitorului nivel mintal. Nivelul intelectual al adultului pare a fi determinat în mare parte la vîrsta de 5—6 ani. De la această vîrstă pînă la 15—16 ani se poate influența într-o mică măsură plafonul capacității intelectuale. Peste vîrsta de 15—16 ani inteligența se dezvoltă numai în procesul exercitării unor sarcini profesionale.

Pornind de la realitatea că inteligența este rezultanta interacțiunii dintre ereditate și mediu reiese datoria

omenirii de a asigura tuturor copiilor condițiile necesare manifestării programului intelectual condiționat genetic.

La întrebarea din ce este constituit genotipul intelectual deocamdată nu se poate răspunde. Nu a fost încă stabilit un model de genotip intelectual, nu putem încă indica genele și cromozomii pe care ar fi înălțuite.

Conform teoriei multifactoriale, elaborate de Burt și Howard (1956), inteligența poate fi explicată printr-un sistem genetic compus din mai multe gene independente, fiecare din ele avînd efect cumulativ inegal, fără a neglija mediul cu care acestea interferează.

Pentru exemplificare se iau genele dominante *ABCD* care au o pondere mai mare în ridicarea inteligenței și alelele lor *abcd* cu contribuție mai mică. Autorii nu exclud ca în cadrul sistemului una din gene să fie preponderentă.

Acceptînd această ipoteză care este în concordanță cu experiențele de polihibridare, efectuate la plante și animale, privind însușirile morfologice reiese că din 64 de combinații posibile între genele respective cea mai favorabilă potențialului intelectual ar fi *AA BB CC DD*, iar cea mai puțin favorabilă *aa bb cc dd*.

Dezvoltînd ideea condiționării poligenice a inteligenței Harris adaugă că o genă poate exista sub mai mult de două stări, fiind vorba de alele multiple sau polialelie. El subliniază că polialelia afectează o treime din locii genomului uman. Dacă la acestea adăugăm și interacțiunea dintre genele nealele, explicația prudentă a genotipului intelectual devine ușor de înțeles.

Admițînd explicația poligenică a inteligenței, existența unor familii bogate în personalități cu remarcabilă inteligență ar fi beneficiarele unor genotipuri favorizante care au interacționat cu un mediu corespunzător. În familia lui Darwin trei dintre predecesori și patru din 11 copii ai săi au fost excepțional de bine dotați intelectual, devenind membri ai Societății Regale. Se

mai cunosc familii de muzicieni, Bach și Strauss, de matematicieni — Bernoulli și altele. Dintre 54 de rude ale lui Bach 46 au fost muzicieni, iar dintre aceștia 17 talentați. Fără a minimaliza importanța mediului, frecvența mare a talentelor arată că fenomenul nu este întîmplător, ci are și o bază ereditară. În același timp, recombinația genetică explică de ce geniul nu se moștenește în întregime.

Recombinările genetice în timpul formării gameților ne arată prin calcul că șansa spermatozoidului și a ovulului de a realiza moștenirea întocmai a constelației genetice parentale este de una din 8 388 608 de gameți, iar a zigotului una din aproximativ 70 de trilioane adică 2^{46} (numărul partenerilor la pătratul corespunzător numărului de cromozomi). În medie, însă, frații au o jumătate din numărul de gene comune.

O altă problemă legată de inteligență este evoluția ei în trecut și în perspectivă.

Evoluția inteligenței, după una din ipoteze, este limitată de atingerea unei valori maxime a cutiei craniene, la populațiile contemporane fiind în jur de 1 400 cm³. Odată cu aceasta se presupune că și inteligența a rămas constantă. Geneticianul C.O. Carter consideră că cei care au inițiat agricultura, construcția în piatră, țesutul, ceramica și scrisul în neolitic, nu erau cu nimic mai prejos spiritelor reprezentative ale civilizației noastre.

Deși unii consideră că din punct de vedere genetic omul nu a mai evoluat de 30 000 de ani, cunoscutul genetician Dobzhansky apreciază că evoluția genetică se desfășoară și recent într-un ritm care nu este neglijabil.

Privind perspectivele inteligenței sînt și păreri pesimiste. Geneticianul Dobzhansky citează concluziile lui Lorimer și Osborn, Cattell și Cook, după care inteligența va suporta un declin

continuu deoarece se vor diminua combinațiile favorabile ale genelor pozitive, iar proporția indivizilor dotați va scădea.

Cercetările întreprinse de către *Scottish Council for Research in Education* în Scoția, Anglia, Noua Zeelandă și S.U.A. în anul 1947, comparativ cu anul 1932, arată că valorile medii ale coeficientului de inteligență nu au scăzut ci au înregistrat chiar o ușoară creștere, atribuită de autori îmbunătățirii condițiilor de viață.

MECANISMUL MALADIILOR EREDITARE

Deși omenirea a sesizat maladii ereditare încă în antichitate, mecanismul lor ereditar este elucidat de abia în secolul XX.

În anul 1910 geneticianul *Davenport* a înființat la Cold Spring Harbor din New York primul oficiu de înregistrare a bolilor ereditare. După anul 1940 astfel de clinici se organizează și în Europa, unde unele clinici de pediatrie au început să se transforme în clinici de genetică infantilă.

În țara noastră bazele cercetărilor de genetică umană au fost puse de marele om de știință *C. I. Parhon*, preocupările fiind preluate cu multă competență și succes de către *Șt. Milcu* și *C. Maximilian*.

Acum, când ne aflăm în pragul victoriei decisive asupra bolilor infecțioase, în fața științei apar noi adversari — maladiile ereditare.

După *Milunsky* și colab. (1970), citat de *Maximilian* (1977), numai în statul Massachusetts (S.U.A.) anual se cheltuiesc 180 milioane de dolari pentru întreținerea medicală a copiilor cu sindrom Down. Fiind vorba numai de o singură maladie ereditară, importanța geneticii umane nu mai trebuie comen-

tată. De aceea Organizația Mondială a Sănătății (1964) a insistat asupra înființării de rețele de sfaturi genetice și introducerea geneticii în toate facultățile de profil.

Asupra frecvenței bolilor genetice se dau date valabile doar pentru o scurtă perioadă, deoarece perfecționarea metodelor de investigație aduce noi descoperiri. În anul 1965 se cunoșteau aproximativ 1 500 de boli ereditare, în 1970 circa 1 800, iar în prezent numărul se estimează la cel puțin 2 300, presupunându-se că până la sfârșitul secolului vom cunoaște un număr mult mai mare, de aproximativ 10 000.

Cu câțiva ani în urmă se aprecia că 4% dintre noi suportăm o grea și nedreaptă povară cu care ne-a „în-zestrat” natura încă de la naștere, acum frecvența este corectată prin cifra de 12% și poate chiar mai mult. Avem totuși o consolare, bolile ereditare grave au o frecvență de numai 1 la 10 000. Frecvența pare a fi, cu mici excepții, uniformă. Este aceeași poate chiar mai mare și printre triburile primitive de amerindieni din America de Sud, unde copiii anormali sînt uciși și frecvența ar trebui să fie mult mai mică.

Natura genetică a maladiilor ereditare vine să confirme afirmările întâlnite frecvent în aceste pagini, *că omul nu face excepție de la legile eredității*.

MALADIILE CROMOZOMICE

Organismul se dezvoltă normal numai când în cele aproximativ 10 000 de miliarde de celule cei 46 de cromozomi sînt intacti. Abaterile de la cele 23 de perechi de cromozomi duc la maladii, unele foarte grave.

Maladii cromozomice autozomice. În numărul de cromozomi pot avea loc cazuri de poliploidizare, monosomie și trisomie.

Variațiile numerice de tipul poliploidiei au fost înregistrate numai în cazurile unor avorturi spontane, ele fiind letale. Sînt letale, de asemenea, monosomiile adică variațiile condiționate de absența unuia sau a mai multor cromozomi.

Trisomia se caracterizează prin prezența în plus a unui cromozom, maladia purtînd numele trisomicului respectiv. Este bine studiată *trisomia* cromozomului 21, denumită și *mongolism* sau *sindrom Down*, la care, în diviziunea reduțională cromozomii nu se separă și îndreptîndu-se spre un singur pol al celulei, se formează gameți cu 22 și 24 de cromozomi (fig. 28).

La persoanele în cauză numărul cromozomilor este de 47, în plus identificîndu-se un cromozom din perechea 21. Indivizii afectați de trisomie au talie redusă, figură specifică, sînt înapoiți mintal și adesea sterili.

Riscul de a forma gameți trisomici este mai mare pentru femeile în vîrstă (1/2 000 pentru cele sub 30 de

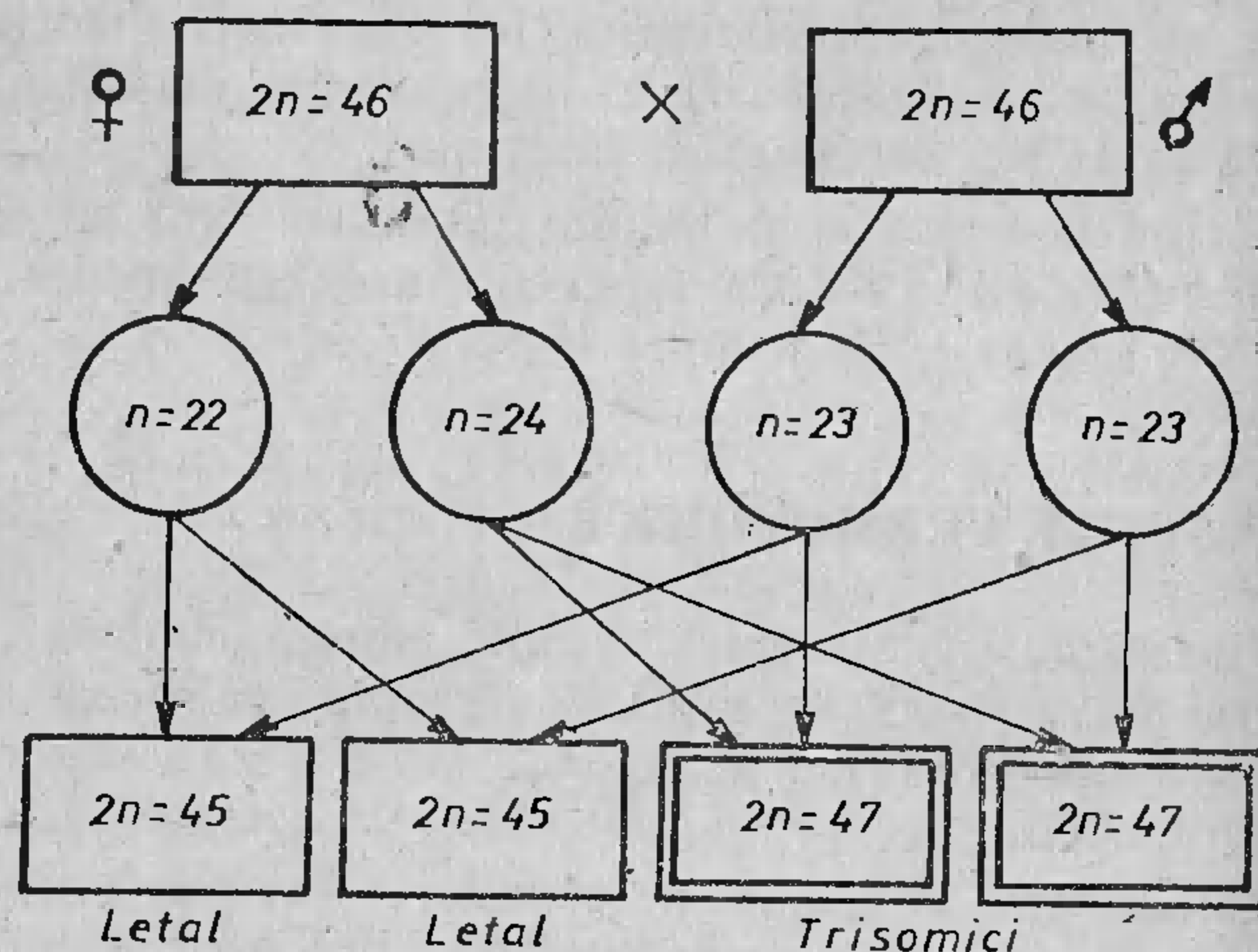


Fig. 28. Mecanismul trisomiei la om

ani; 4/1 000 pentru cele peste 35 de ani și 2% pentru cele peste 45 de ani). Au fost descrise trisomii și pentru cromozomii din perechile 7; 8; 9; 13—15 și 18. Se cunosc de asemenea cazuri de maladii datorită unor restructurări cromozomice la cromozomii 4; 5 și 18 provenite din deleții și translocatii.

Deleția parțială a brațului scurt din cromozomul 5 provoacă microcefalie, întârziere în creștere și înapoiere mintală gravă. Copiii cu astfel de tară ereditară pot fi recunoscuți, încă de la naștere, după tipătul caracteristic denumit „tipătul pisicii (cri-du-chat)“.

Cunoscutul om de știință J. R o s t a n d, în lucrarea „Correspondența unui biolog“ — București (1975) apreciînd succesele geneticii umane scrie: „Pentru un om de vîrstă mea, care a cunoscut perioada resemnării ba chiar a descurajării în ceea ce privește cromozomii umani, surpriza de a afla că, după scîncetul unui prunc, clinicianul este astăzi în stare să diagnosticheze pierderea brațului unui anumit cromozom, este imensă“.

Maladii cromozomice heterozomice. De vină este tot diviziunea reduțională și anume nondisjuncția cromozomilor XX la femei. Cromozomii nedespărțindu-se, se formează gameți femeli fără cromozomul X și gameți cu doi cromozomi X (fig. 29).

Din fecundația gameților femeli cu gameți masculi normali rezultă patru categorii de anomalii din care una letală $2n=44$ Y.

Sindromul Klinefelter sau trisomia XXY, poartă numele celui care l-a descris în anul 1942. Frecvența este de 1/400 din băieții născuți și se caracterizează prin obezitate, defecțiuni psihice, dezvoltarea anormală a gonadelor și sterilitate completă.

Sindromul Turner sau monosomia XO are o frecvență destul de rară 1/35 de mii de fetițe. Talia este redusă, gîtul palmat, prezintă întârziere mintală, atrofia ovarelor și sterilitate.

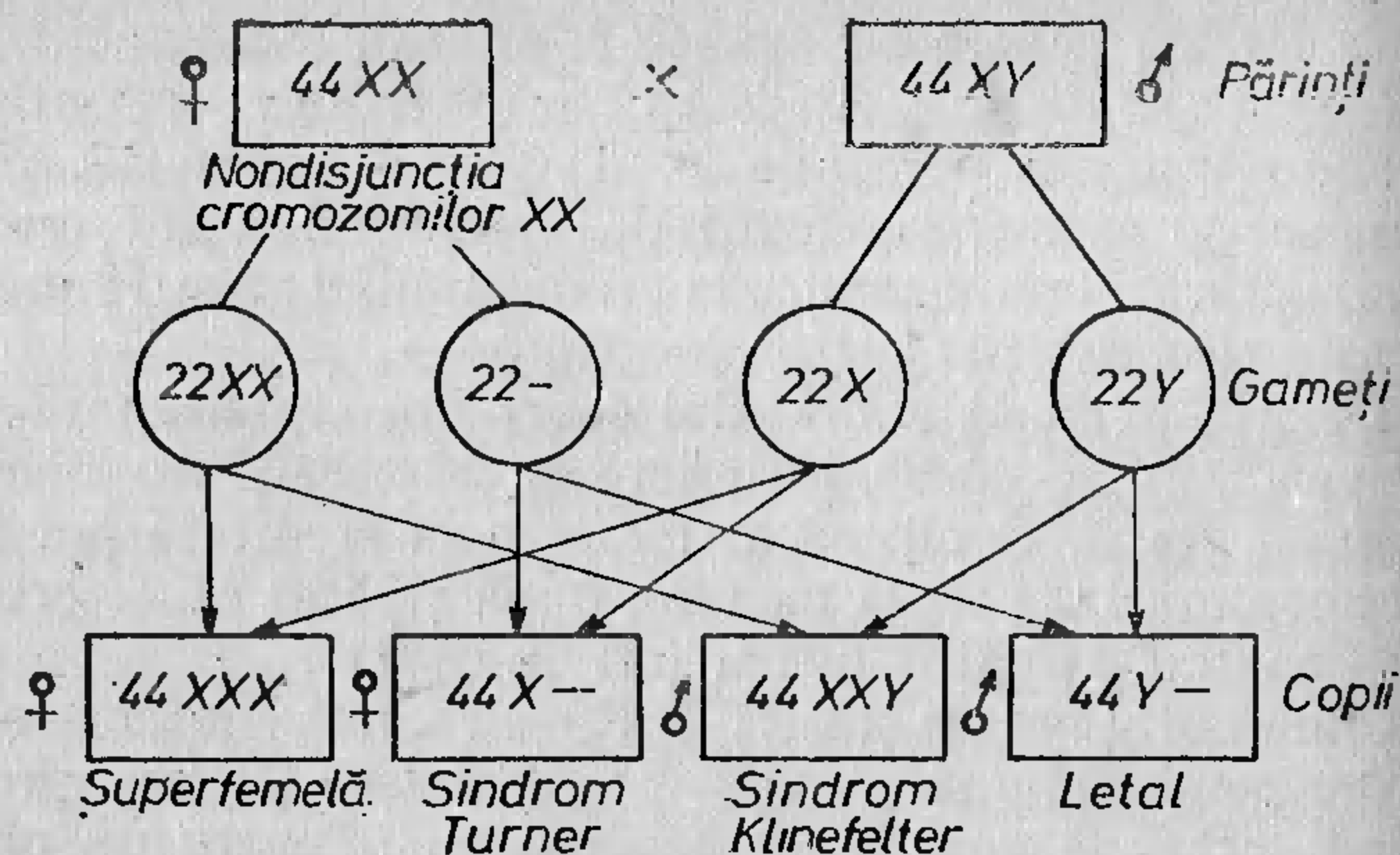


Fig. 29. Mecanismul maladiilor heterocromozomice (nondisjunctia cromozomilor XX)

MALADII GENICE

Au fost identificate aproximativ 1 200 maladii condiționate de gene dominante, 950 de gene recesive autozomice și 170 de defecțiuni ereditare înălțate cu sexul. Maladiile condiționate prin mutații dominante și recesive pot fi clasificate în tulburări ale mecanismului metabolic (al aminoacizilor, al proteinelor, glucidelor, lipidelor, pigmentilor, bazelor azotate și altele); ale sistemului osos și muscular, tulburări neurologice, endocrine, hematologice, tulburări ale tractului digestiv, anomalii în structura și numărul dinților, tulburări renale, oftalmologice, dermatologice și altele (C. M a x i m i l i a n (1977)).

Maladii genice dominante autozomice. O frecvență mai mare au: *polidactilia*, care constă în apariția de degete sau concreșcențe supranumerare; *brachidactilia* exteriorizată prin scurtarea evidentă a falangei 2 sau

chiar prin fuzionarea ei cu falanga 3. Singura dificultate a purtătorilor constă în profesarea unor meserii cum ar fi tricotajul, dactilografierea, pianul și altele; *sindactilia* sau alipirea a două sau mai multe degete; *prognatismul* sau mărirea excesivă a nasului și a buzelor inferioare etc.

Mecanismul genetic de transmitere a maladiilor condiționate de gene dominante, explicat pentru brachidactilie, dar valabil pentru orice alte gene dominante, este următorul:

Purtătorul degetelor scurte poate să aibă genele în stare homozigotă sau heterozigotă (BB sau Bb). Dacă dintre părinții brachidactilului numai unul prezintă această particularitate este evidentă starea heterozigotă a genelor deci Bb . Din căsătoria cu o brachidactilică heterozigotă pot rezulta copii brachidactilici 75 % (25 % BB și 50 % Bb) și 25 % copii sănătoși (tabelul 2).

Maladiile genice autozomice recesive. Maladiile sau tulburările sînt condiționate numai de starea homozigotă a genelor.

În mecanismul genetic, care condiționează metabolismul aminoacizilor pot interveni numeroase mutații recesive cu cele mai diverse consecințe. Numai în metabolismul fenilalaninei pot interveni cinci mutații, fiecare determinînd o maladie ereditară metabolică.

Albinismul este bine studiat segregînd după formula monohibridării. Genele recesive în stare homozigotă blochează sinteza pigmentului melanic și în consecință pielea, părul și ochii rămîn nepigmentați.

Mecanismul genetic al maladiilor sau tulburărilor ereditare recesive autozomice este prezentat în tabelul 2.

Fenilcetonuria este o urmare a acumulării în organism a acidului fenilpiruvinic cu efect toxic pentru sistemul nervos.

Tabelul 2

Mecanismul genetic al unor maladii genice

Denumirea maladiei	Genotipul părinților	Genotipurile posibile la copii
<i>Brachidactilie</i> (dominantă autozomică)	Bb × Bb	BB (bolnav) 25%; Bb (bolnav) 50% și bb sănătos 25%
	Bb × bb	Bb (bolnav) 50% și bb (sănătos) 50%
	BB × Bb	BB (bolnav) 50% și Bb (bolnav) 50%
	BB × bb	Bb (bolnav) 100%
	BB × BB	BB (bolnav) 100%
<i>Albinism</i> (recesivă) autozomică)	aa × aa	aa (albinotici) 100%
	aa × Aa	Aa (normali) 50% și (albinotici) 50%
	Aa × Aa	AA (normali) 25%; Aa (normali) 50% și aa (albinotici) 25%
	AA × Aa	AA (normali) 50%; Aa (normali) 50%
	AA × aa	Aa (normali) 50%
<i>Hemofilie</i> (recesivă sex-linkage)	X ^h X × X ^h Y	XX ^h purtătoare; X ^h X ^h afectată de hemofilie și X ^h Y hemofilic
	X ^h X × XY	XX normală; X ^h X purtătoare; X ^h Y hemofilic și XY normal

Cretinismul sporadic sau gușa, este provocat de absența unei enzime în lipsa căreia nu se pot produce hormoni tiroidieni.

Tirozinoza constituie o acumulare masivă a tirozinei în sânge și eliminarea ei prin urină.

Alcaptonuria este provocată de blocarea degradării fenilalaninei pe cale metabolică, condiționând colorarea urinei în negru.

Hemoglobinopatiile fac parte din grupa tulburărilor hematologice și sînt condiționate de sinteza anormală a hemoglobinelor.

Hemoglobina umană normală *HbA* se poate transforma în hemoglobină anormală *HbS*, în cazul cînd aminoacidul glutamic din poziția a VI-a a catenei beta este înlocuit cu aminoacidul valină. Se exteriorizează cînd genele recesive sînt în stare homozigotă și este letală. Eritrocitele au o formă de seceră, iar maladia se numește *anemie falciformă*.

Mutația recesivă se produce la nivel molecular prin înlocuirea tripletei UAG, care codifică acidul glutamic, cu tripleta UUG care condiționează inserarea aminoacidului valină în lanțul de hemoglobină.

Dintre tulburările provocate în metabolismul bazelor purinice menționăm maladia denumită *gută*, care provoacă mărirea cantității de acid uric în sânge.

Glicogenozele manifestate prin acumularea exagerată a glicogenului în ficat și rinichi sînt tulburări recesive survenite în metabolismul glucidelor.

Maladii ereditare, condiționate de gene înlănțuite în cromozomii sexului. Din cele peste 170 de maladii înregistrate mai cunoscute sînt *hemofilia* și *daltonismul*, condiționate de gene recesive localizate pe cromozomii X.

Hemofilia este o maladie ereditară condiționată de absența enzimei coagulante din sânge. Natura ereditară a hemofiliei a fost sesizată încă din antichitate. În scrierile vechilor evrei se menționează că circumcizia era interzisă la al treilea băiat atunci cînd primii doi născuți au murit din cauza acestei operații.

Sînt descrise două forme de hemofilie forma A și B, forma A condiționată de deficiența factorului VIII și forma B sau hemofilia Christmas, condiționată de factorul IX.

Fenomenul de condiționare a hemofiliei de către o singură genă recesivă h , localizată pe cromozomul X la bărbați (X^hY) se numește *hemizigotie*.

Un bărbat hemofilic (X^hY), căsătorit cu o femeie normală (XX) va transmite gena hemofilică fiicelor, iar băieții se vor naște sănătoși, în timp ce fiicele vor transmite gena la $1/2$ din fiice, cât și pentru $1/2$ din fii care vor fi afectați de hemofilie (tabelul 2).

Daltonismul sau incapacitatea de a percepe diferențiat culorile, în special pe cea roșie de cea verde, are același mecanism de transmitere ca și hemofilia.

Multe cazuri de surditate, tulburări oftalmologice, dermatologice și altele sînt condiționate de gene localizate în cromozomii sexului.

EREDITATEA OMULUI ȘI MEDIUL ÎNCONJURĂTOR

Frecvența crescîndă a maladiilor ereditare în condițiile dezvoltării fără precedent a științei și tehnicii impune găsirea de urgență a metodelor prin care să se evite alterarea prin mutații a patrimoniului ereditar.

Omul trebuie ferit de radiații ionizante și neionizante, examenele cu astfel de mijloace urmînd a fi recomandate numai în cazul cînd pericolul bolii supuse diagnosticării este mai mare decît consecința genetică a radiației suportate de organism. Se recomandă evitarea iradierii persoanelor tinere, iar pentru femeile gravide iradierea se interzice.

A doua categorie de factori mutageni o constituie substanțele chimice cu care omul poate intra în contact datorită naturii profesiei sale precum și prin administrarea medicamentelor. De aceea medicamentele urmează să se folosească numai după recomandările medicului specialist.

Pesticidele utilizate în agricultură sînt incluse, de asemenea, în lista factorilor mutageni. Desigur, în etapa actuală nu se poate renunța la combaterea chimică a bolilor, dăunătorilor și buruienilor din culturile agricole. Succesele geneticii pot permite însă crearea de soiuri și hibrizi rezistenți, poate chiar imuni, iar combaterea buruienilor se va face prin metode din ce în ce mai științifice reducîndu-se mult pericolul poluării produselor agricole.

PREZENT ȘI VIITOR ÎN ȘTIINȚA EREDITĂȚII

Genetica este apreciată ca motor al științelor biologice. Acest loc de frunte, atribuit științei eredității, este meritat pe deplin, deoarece realizările geneticii au implicații teoretice și practice la care fondatorii ei nici nu s-au putut gândi.

Mecanismele geneticii clasice explică drumul evolutiv al speciilor, iar realizările geneticii moleculare prevăd descifrarea procesului care a dus la apariția vieții și în plus promite transformarea și perfecționarea speciilor în viitor.

Între progresul tehnico-social și realizările geneticii s-au stabilit strânse relații de interdependență. Tehnica a pus la dispoziția geneticii microscopia și metode fine de analiză, cu ajutorul cărora cercetătorul a pătruns în tainele eredității la nivel celular și molecular. Genetica a pus la dispoziția agriculturii mijloace perfecționate pentru producție sub formă de rase de animale, soiuri și hibrizi de plante, măbind continuu productivitatea și îmbunătățind calitatea.

În sporirea producției agricole s-au înregistrat adevărate salturi. Nu cunoaștem producția obținută de strămoșii noștri din antichitate care au cultivat la început grâul sălbatic alacul (*Triticum monococcum*), grâul tare (*Triticum durum*) și apoi grâul obișnuit (*Triticum*

aestivum). Există însă documente că pe actualele câmpii din Italia romanii obțineau aproximativ 400—500 kg/ha. Timp de peste 1 000 de ani producția se menține la un nivel scăzut. La începutul secolului al XIX-lea se introduce asolamentul Norfolk cu trifoi care, îmbunătățind fertilitatea solului, duce la ridicarea producției de grâu în țările apusene până la 1 300—1 400 kg/ha.

Un nou succes se înregistrează la sfârșitul secolului al XIX-lea, când, prin introducerea îngrășămintelor chimice, producția se dublează. Aportul soiurilor era încă mic.

Genetica, știința secolului XX, constituie pentru ameliorarea plantelor baza științifică. Au fost create soiuri intensive, care în condițiile de agrotehnică superioară asigurau în țările apusene, la începutul secolului nostru, producții de peste 4 000 kg grâu la ha.

Mari succese se înregistrează și în țara noastră unde au fost create soiuri de grâu care, în condiții experimentale, asigură 7—8 mii kg/ha, apropiindu-se de renumitele soiuri americane Gaines și Newgaines. Soiul de orz de toamnă Miraj, creat la Institutul de cercetări pentru cereale și plante tehnice de la Fundulea, asigură producții record de 9—11,5 mii kg/ha. Menționăm, de asemenea, că cei mai buni hibrizi de porumb, creați la Institutul Fundulea, asigură producții de peste 15 000 kg boabe la ha. Exemplificările pot fi continuate în toate domeniile producției agrozootehnice.

Realizările obținute în ameliorarea plantelor permit obținerea în prezent a unei producții de grâu de două ori mai mare față de anul 1938, iar la porumb de aproape 2,5 ori.

Urmărind dinamica producției și a suprafețelor de porumb pe o perioadă de peste 100 ani, constatăm o sporire ritmică a suprafețelor din anul 1862 până în anul 1964. Se înregistrează apoi o diminuare a suprafeței cultivate cu porumb, dar o creștere esențială a produc-

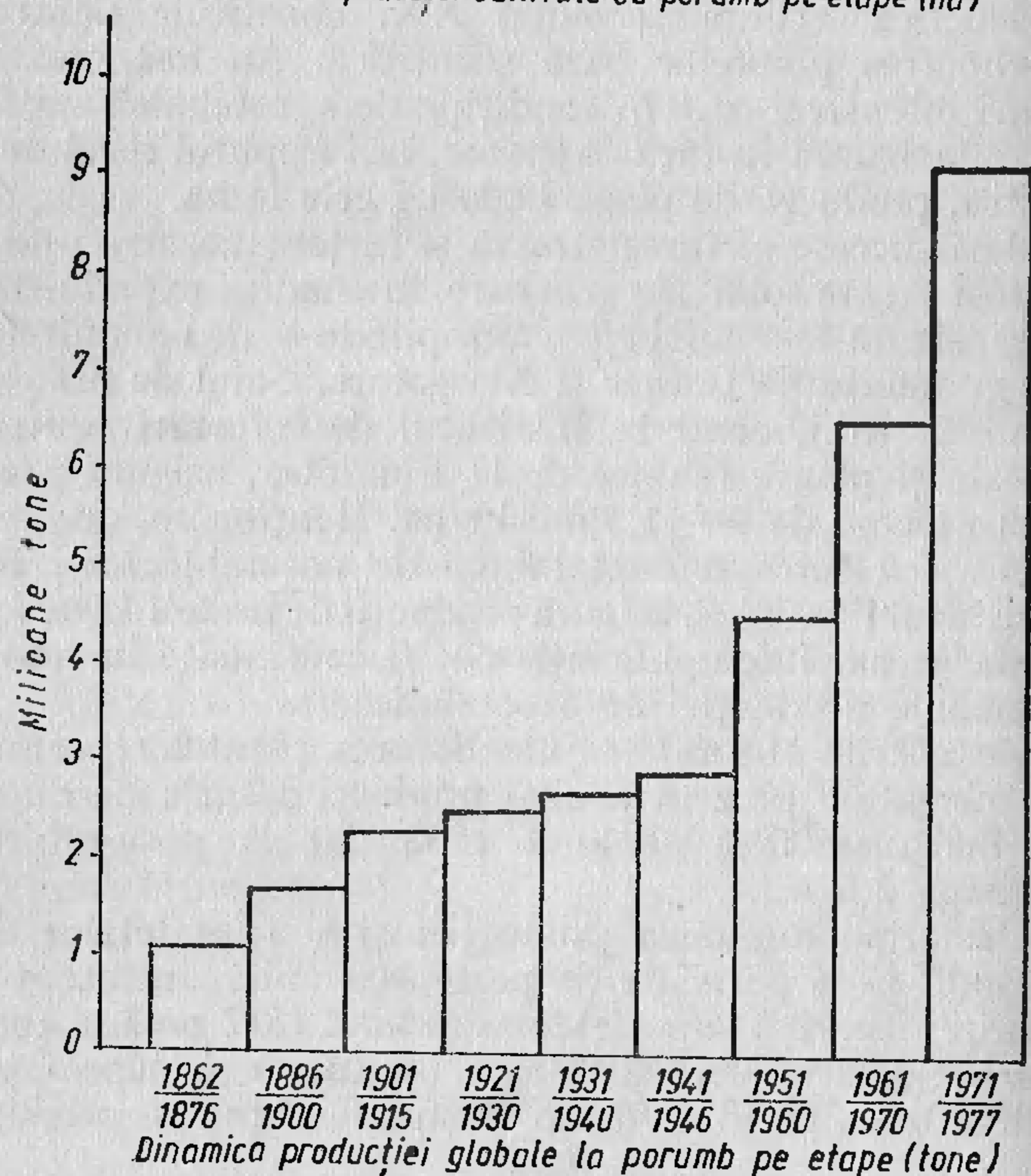
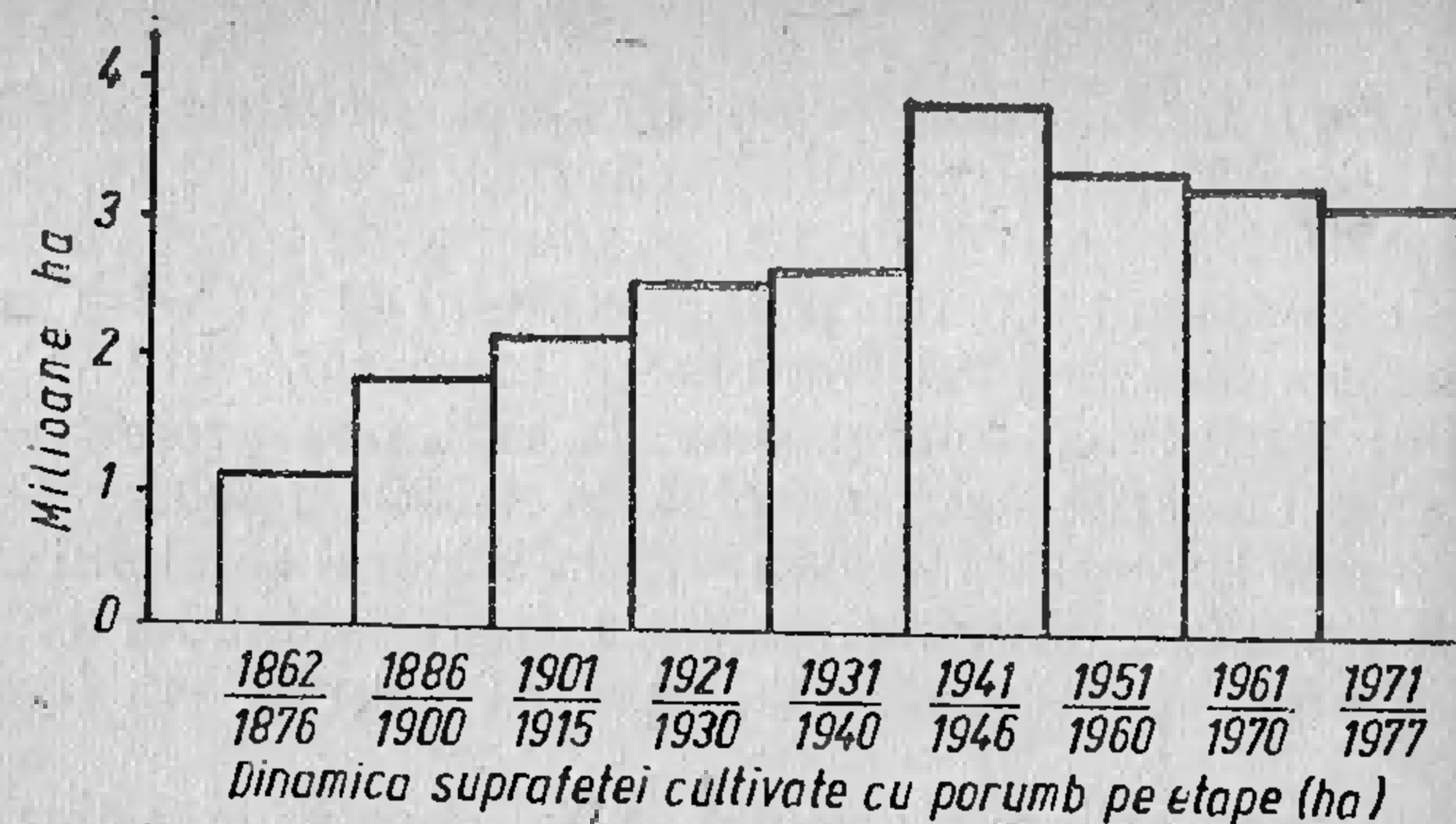


Fig. 30. Dinamica suprafețelor ocupate cu porumb și a producției globale, pe etape, în România

ției globale condiționată de îmbunătățirea sistemului de agricultură și în mod deosebit de succesele ameliorării (fig. 30).

Studiind aportul hibrizilor la sporirea producției de porumb, S. Ilcevi (Stațiunea experimentală Șimnic) constată că în comparație cu soiurile de porumb cultivate până în anul 1956, introducerea primilor hibrizi, majoritatea din import, a adus sporuri de 70—85% pentru perioada 1957—1962. O altă serie de hibrizi introduși pentru perioada 1963—1968 au contribuit la sporirea producției cu 11—13% față de cei anteriori. Pentru hibrizii cultivați în perioada 1969—1974 sporurile au fost cuprinse între 9—11%, iar hibrizii actuali, creați pe bază de linii autohtone, depășesc hibrizii din perioada 1969—1974 cu 8—11% (fig. 31).

În germoplasma plantelor cultivate din selecția mondială se găsesc încă multe gene valoroase care, introduse în genotipul soiurilor actuale, pot contribui la îmbunătățirea lor. Metodele moderne de obținere a unor noi gene prin mutații, transferarea lor în genotipul soiurilor actuale, precum și transferarea unor gene de la specii înrudite, deschid noi perspective pentru viitorul omenirii.

Cercetarea științifică se îndreaptă acum spre noi obiective: sporirea și îmbunătățirea conținutului în substanțe utile (proteine, lipide, glucide, vitamine și altele).

Cantitatea de proteine, substanțe organice de mare importanță pentru organism, este încă insuficientă în alimentația omenirii, în special a populației din țările în curs de dezvoltare. Din totalul de proteine comestibile 30% sînt asigurate prin produsele animale, iar marea pondere de aproximativ 70% revine proteinelor vegetale, pe loc de frunte amplasîndu-se cerealele — peste 50%.

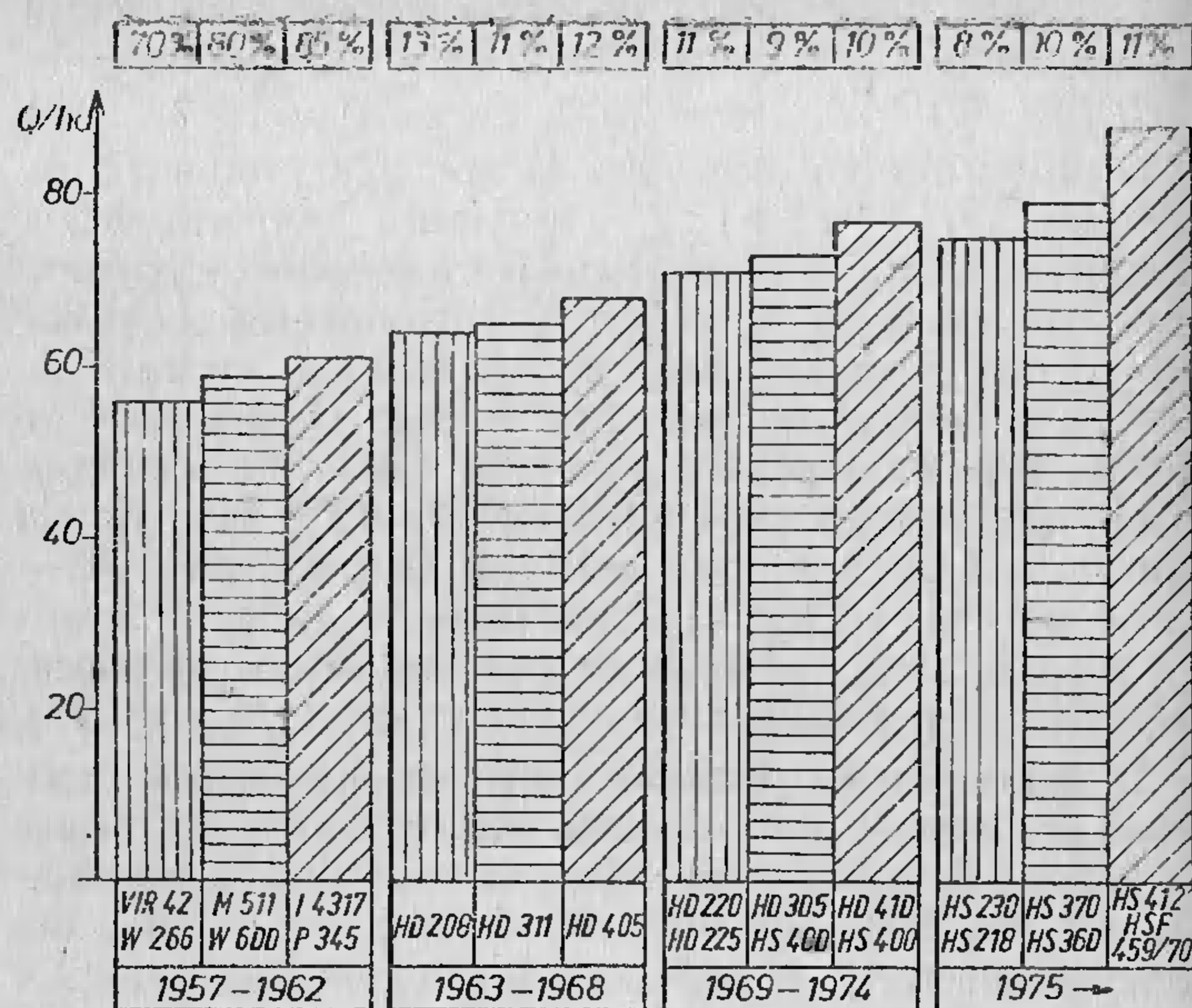


Fig. 31. Sporurile de producție asigurate de introducerea în cultură a noilor hibrizi de porumb

Pornind de la faptul că soiurile și liniile valoroase de grâu din colecția țării noastre au un conținut de proteine care oscilează între 17—19%, conținut asemănător celor mai valoroase soiuri din colecția mondială (Atlas, Aniversario), programul de cercetare științifică al Academiei de științe agricole și silvice din țara noastră prevede crearea de soiuri de grâu al căror conținut în proteine să fie de 17—18% în anul 1990 și de 19—20% în anul 2000.

La porumb, în anul 1964, au fost descoperite o serie de mutații recesive, dintre care *opaque* — 2 și *floury* — 2, care, în stare homozigotă, măresc considerabil conținutul

al bobului în aminoacizii esențiali: lizină, triptofan și metionină.

Primul hibrid simplu de porumb HS 335, obținut în țara noastră pe bază de linii cu gene opaque — 2, transferate în genotipurile liniilor parentale ale hibridului HS 330 normal, depășește pe acesta cu 4—5% la producția de boabe, iar conținutul în triptofan este mai mare cu 32,5% și respectiv cu 52,9% în lizină.

Folosit în îngrășarea porcinelor, porumbul obținut pe bază de linii opaque a dat sporuri în greutate de 20—21%, în comparație cu porumbul normal.

O nouă sursă de sporire a conținutului în proteine la porumb a fost anunțată recent de către Wolf M. J. și colab. (1974). În America de Sud a fost descoperită o populație de porumb la care bobul conține 2—6 straturi de aleuronă (în comparație cu un strat la porumbul dinte de cal), iar conținutul în proteine al aleuronei este de 35—38%, față de 20—22% la porumbul obișnuit. Această populație este cunoscută sub denumirea *porumb de Coroico*.

Din datele prezentate reiese că prin hibridare ca metodă de bază a ameliorării dispunem încă de mari posibilități pentru perfecționarea raselor de animale, a soiurilor și hibrizilor de plante.

Pe lângă productivitate și calitate ca obiective principale, viitorul adaugă noi obiective — rezistența la factori nefavorabili, la boli și dăunători, adaptarea la mecanizare a tuturor lucrărilor, plasticitatea ecologică și altele, printre care poate chiar și perenitatea pentru unele culturi, în special la cerealele păioase.

Pentru realizarea acestor obiective vor fi perfecționate metodele de hibridare îndepărtată, transferul de cromozomi sau gene, purtătoare de astfel de însușiri, de la alte forme sau specii înrudite cu soiurile cultivate.

Rezultatele ultimelor decenii ne îndreptătesc să apreciem că mai avem încă multe posibilități la nivel

cromozomal. Hibrizii triploizi la sfeclă și pepenele verde sînt realizări evidente, de asemenea tetraploizii la secară, trifoi și altele. *Triticale*, care poate fi considerată prima specie artificială introdusă în cultură, va permite ca de pe terenuri slab productive să recoltăm furaje și chiar pîine bogată în proteine și alte substanțe utile.

Mulți geneticieni au experimentat, dar fără rezultate deosebite, transferul de cromozomi din genomul pirului sau al secarei în genomul grîului, pe care îl dorim cît mai perfecționat, rezultatele scontate nu au fost însă atinse. Nu sîntem satisfăcuți nici de înlocuirea prin substituție a unor cromozomi cu cei de la pir sau secară (*linii de substituție*).

Metodele care se elaborează în prezent, transferul de gene, hibridarea somatică și altele vor permite și realizarea acestor obiective.

Sînt de mare perspectivă experiențele geneticianului american E. S e a r s. El a realizat transferul unei gene care condiționează rezistență la rugina brună, de la specia *Aegilops umbellulata* la grîu. A fost efectuată încrucișarea dintre grîu și *Aegilops umbellulata*. Hibridul obținut a fost poliploidizat, realizîndu-se un amfiploid care însuma cromozomii celor două specii. Prin încrucișări repetate cu grîul a rezultat un grîu care conținea și un cromozom de la *Aegilops umbellulata*. Grîul respectiv era rezistent la rugina brună, rezistență condiționată de o genă amplasată pe cromozomul „străin”. Cromozomul adiționat diminuea însă unele calități ale grîului și chiar productivitatea. În urma iradierii cu raze X, cromozomul în plus a fost fragmentat. Studiind descendenții, S e a r s a selectat o plantă normală de grîu, dar rezistentă la rugină. Numărul de cromozomi era $2n = 42$, deci atît cît are grîul, dar pe unul din cromozomii grîului se transferase fragmentul care condiționează rezistența la rugina brună. Rezultate asemănătoare s-au înregistrat în transferarea unui seg-

ment de pe cromozomul II de la secară pe cromozomul III de la grîu, acesta devenind imun la rugina galbenă. De asemenea, de la *Agropyron intermedium* la grîu, ultimul devenind rezistent atît la rugina brună cît și la cea galbenă.

La viermele de mătase, prin iradiere, s-a realizat transferul unei gene de pe un cromozom autozom pe cromozomul Y. Gena respectivă condiționa culoarea neagră a ouălelor. Prin acest transfer caracterul culoare neagră a devenit înlănțuit cu cromozomii sexului. Femelele la viermele de mătase fiind heterogametice XY, în urma încrucișării lor cu masculi normali, ouăle produse de acestea pot fi separate cu ajutorul unei celule fotoelectrice, urmînd a fi reținute cele de culoare deschisă, din care se dezvoltă masculii XX, iar cantitatea de mătase obținută din gogoșile respective este mult mai mare.

Este pe cale de a se perfecționa metoda transformării genetice a speciilor prin introducerea de ADN exogen.

Mari speranțe ne oferă genetica în găsirea altor metode decît cele existente pentru îmbogățirea solului în azot, îngrășămînt chimic devenit indispensabil agriculturii intensive.

Producerea azotului pe cale industrială înseamnă cheltuieli de materie primă, forță de muncă, energie, transport spre agricultură, levigare (spălarea) nitraților în apele râurilor și lacurilor, deci poluarea apelor, precum și poluarea producției și — în plus — unele îngrășăminte cu azot influențează reacția solului, dîndu-i caracter acid.

Dorința geneticienilor este de a „transfera” combinatele chimice producătoare de îngrășăminte cu azot pe milioanele de ha cultivate cu plante.

Plantele leguminoase, datorită simbiozei cu diferite specii de microorganisme din genul *Rhizobium* îmbogățesc solul cu peste 100 kg azot la ha. Simbioza este atît

de specializată încât specia *Rhizobium japonicum*, care se asociază cu rădăcinile de soia, nu se poate asocia cu altă cultură. Au fost identificate speciile de *Rhizobium* pentru fiecare plantă leguminoasă (*Rhizobium trifolii* pentru trifoi, *Rh. phaseolum* pentru fasole, *Rh. leguminosarum* pentru mazăre, linte și mazărice etc.).

Cercetătorii B o h l o d și E. S c h m i d t de la Universitatea din Minnesota au stabilit că simbioza este condiționată, de fapt, de o proteină specifică. Proteina care condiționează simbioza dintre trifoi și *Rhizobium trifolii* a fost denumită *trifoliin*. Ea se găsește la suprafața perilor radiculari, considerați ca loc de infecție a rădăcinii cu bacteria fixatoare de azot. Asocierea se realizează prin interacțiunea trifoliinului de pe perișorii radiculari și polizaharidele de la suprafața celulelor de *Rhizobium trifolii*.

Pentru a se putea interveni în rezolvarea acestei probleme trebuie cunoscut mecanismul fixării azotului. A fost izolată enzima *nitrogenaza* care catalizează fixarea azotului la bacterii și alge. S-a constatat că mecanismul enzimatic de fixare a azotului este universal, același pentru toate speciile fixatoare de azot.

Enzima nitrificatoare se compune din două molecule proteice, una cu greutate moleculară mare (peste 200 000), iar a doua cu greutate mică (circa 55 000). Moleculele proteinei sînt active numai împreună și în absența oxigenului atmosferic. S-a mai stabilit că în mecanismul de fixare a azotului atmosferic este necesară prezența fierului, molibdenului, a enzimei hidrogenaza, în asociere cu adenozintrifosfatul (ATP) ca donator de energie.

Sinteza enzimei nitrogenază este sub controlul genetic al genelor *nif*, amplasate pe cromozomul bacteriei respective. Se presupune că ar exista două gene *nif*, una determină sinteza moleculei proteice mari, iar a doua sinteza moleculei mici. La Universitatea Sussex,

din Anglia, geneticianul R. D i x o n a realizat transferul genelor *nif* și *his* (ultima coordonează metabolismul histidinei), care se află în apropiere, de la o bacterie fixatoare de azot (*Klebsiella pneumoniae* la *Escherichia coli*) care nu posedă capacitatea de a fixa azot și de a sintetiza histidină. În urma transferului de gene prin conjugare (o formă simplă de sexualitate) *E. coli* a devenit fixatoare de azot și capabilă să metabolizeze histidină. Transferul a fost realizat apoi și la alte specii de bacterii.

Aceste experiențe sînt apreciate ca o primă etapă în realizarea marelui deziderat ca plantele de cultură să nu mai aibă nevoie de îngrășăminte chimice, urmînd ca ele singure să-și asigure azotul asemănător celor leguminoase. Aceasta va fi posibilă prin crearea de simbioze artificiale pentru toate plantele de cultură.

Într-o nouă etapă, genetica va putea transfera genele *nif* din cromozomul bacteriilor fixatoare de azot în cromozomii plantelor, acestea putînd astfel asimila singure azotul atmosferic.

O metodă de perspectivă pentru transferul de gene este transferul genelor de la un organism la altul prin intermediul bacteriofagilor. Aceștia preiau din materialul genetic al gazdei o genă, urmînd ca printr-o nouă infecție să cedeze gena respectivă altei gazde.

Pentru transferul genelor *nif* de la bacterii fixatoare de azot la bacterii nefixatoare, este necesară această operație de inginerie genetică, realizată deja de către cercetătorul american S. S t r e i c h e r. El a infectat sute de bacterii *Klebsiella pneumoniae* și *Azotobacter vinelandii*, care prin mutații își pierduse însușirea de a fixa azotul cu bacteriofagi care în prealabil infectaseră sușe normale fixatoare de azot. Bacteriile mutante și-au restabilit capacitatea de fixare a azotului. Astfel de metodă se numește *transducție*. Printr-un mecanism de transducție s-a reușit deja să se realizeze simbioza

dintre forme mutante de bacterii din genul *Rhizobium* și culturi de țesuturi de tutun, devenind astfel posibilă transferarea genelor *nid* de la bacterii în cromozomii celulelor vegetale pentru ca plantele să poată sintetiza singure azotul.

Geneticienii consideră că de mare perspectivă pentru transferul controlat al genelor de la un organism la altul sau de la o specie la alta este *hibridarea somatică, celulară* sau *parasexuală*, prin metoda culturilor de protoplaști.

Metoda este experimentată începând cu anul 1960. Obținerea de protoplaști, celule nude, lipsite de peretele celular, se realizează acționând asupra țesuturilor cu enzime ca celulaza, pectinaza sau macerozina care digeră peretele celular izolând celulele. În anul 1971, cercetătorul francez J. P. N i t s h a reușit să realizeze primele regenerări de plante de tutun, deci protoplaști cultivați pe mediu artificial. În prezent numărul speciilor, la care au fost regenerate plante prin metoda protoplaștilor, este mare (tutun, petunii, mazăre, morcov, viță de vie și altele). O plantă de tutun poate fi regenerată în 8—10 săptămâni.

Metoda protoplaștilor prezintă un interes deosebit prin faptul că celulele lipsite de membrană pot fuziona între ele, obținându-se hibridi somatici care însumează numărul de cromozomi de la cei doi părinți. Se pot obține astfel hibridi între specii la care hibridarea sexuală nu dă rezultate bune. Se cunosc hibridi parasexuați între diferite specii ca porumb $\times$ ovăz, porumb $\times$ soia, morcov $\times$ tutun și altele.

Prin metoda fuzionării de protoplaști se speră în realizarea de noi forme, care să combine caractere valoroase aflate la diferite specii separate. Prin fuzionarea de protoplaști de origine vegetală și animală se încearcă obținerea de noi forme de plante, care să sintetizeze proteine cu valoare apropiată de cea animală.

Ingineria genetică, noțiune cu care începem să ne familiarizăm, va deveni capitolul cel mai important al geneticii.

Descoperirea mecanismului de izolare a genei (J. B e c k w i t h — 1969), crearea de gene pe cale artificială (G. K h o r a n a — 1970) și în egală măsură cunoștințele despre transformare, transducție și hibridare la nivel celular constituie doar începuturile ingineriei genetice. Beneficiarii vor fi agricultura, medicina și — în final — omul.

Succesele ingineriei genetice ne promet perfecționarea multor specii, precum și înlăturarea unor anomalii ereditare, care împovărează din ce în ce mai mult existența noastră.

Sinteza prin inginerie genetică, de către *Escherichia coli*, a unor substanțe anticanceroase ca interferonul, thymosina alpha 1 și altele ne apropie de ziua când acest dușman al tuturor vîrstelor să fie învins de genetică. Interferonul, armă antivirală și anticanceroasă de prim ordin, se extrage din sânge uman, fiind de 2000 de ori mai scump decât aurul. Din 30 000 l sânge se extrag 100 mg interferon. În prezent, se studiază structura interferonului, urmînd ca după stabilirea succesiunii aminoacizilor, prin inginerie genetică, să se asigure producerea industrială de către *Escherichia coli*.

Thymosina alpha 1 este un hormon eficace în tratamentul tumorilor cerebrale și pulmonare, precum și în fortificarea apărării naturale a organismelor slăbite în urma tratamentelor chimice contra cancerului. Cunoșcîndu-se succesiunea aminoacizilor din acest hormon, s-a realizat gena pentru sinteza lui, care introdusă în molecula circulară de ADN de la *Escherichia coli* a asigurat sinteza thymosinei alpha 1. Alți hormoni care pot fi produși prin inginerie genetică sînt proinsulina, insulina umană A și B, somatostatina și alții.

Anul 1980 este apreciat ca anul realizării primei grefe genetice care permite ameliorarea tratamentelor anticanceroase, vindecarea bolilor ereditare și regenerarea organelor afectate. Datorită grefelor genetice se pot proteja țesuturile sănătoase, distrugându-se cele anormale (canceroase sau purtătoare de boli ereditare). Este suficient să se grefeze o genă care mărește rezistența celulelor normale la medicamente, în timp ce celulele canceroase sau anormale devin sensibile și mor.

O nouă tehnică, elaborată de ingineria genetică, permite înmulțirea și ameliorarea șeptelului bovin și ovin prin transportarea embrionilor congelați, chiar de la un continent la altul, fără a mai fi necesară deplasarea reproducătorilor. Ajunși la destinație, embrionii sînt decongelați treptat și introduși în uter unde se dezvoltă normal. În plus, embrionii recoltați în stadii timpurii pot fi secționati, urmînd ca din fiecare fragment să se dezvolte un animal întreg. În sfîrșit, se experimentează fuzionarea a doi embrioni, obținîndu-se un descendent care moștenește însușiri de la toți cei patru părinți.

Rezultatele ingineriei genetice au o rezonanță multiplă, ceea ce justifică extinderea acestor cercetări în numeroase țări și laboratoare. Numai în S.U.A. peste 100 laboratoare sînt preocupate de realizarea unor teme de inginerie genetică. Important este ca toate aceste laboratoare să-și îndrepte forțele creatoare spre realizarea problemelor legate de bunăstarea și fericirea omenirii.

Mari perspective creează ingineria genetică pentru corectarea tulburărilor ereditare. Știința dispune de posibilități inepuizabile. Oamenii de știință vor face tot ce este posibil pentru ca generațiilor viitoare să li se asigure o ereditate sănătoasă, să trăiască pe un pămînt tot mai fertil, cît mai puțin poluat și ferit de pericolul armelor.

BIBLIOGRAFIE SELECTIVĂ

- Bateson, W. — 1909. Mendel's principles of heredity. Cambridge.
- Crăciun, T., Pătrașcu Minodora, — 1978. Mecanismele eredității. Editura Albastros, București.
- Cosmin, O., Căbulea I. și Neguț C., Sorca Tr. — 1974. Ameliorarea conținutului proteinelor la porumb, Probleme de genetică teoretică și aplicată, vol. VI, nr. 5.
- Diaconu, P. — 1974. De la factorii ereditari la codul genetic. Editura Ceres, București.
- Dubin, N. P. — 1977. Mișcarea eternă, Editura politică, București.
- Dunn, L. — 1965. A short history of genetics. New York.
- Giosan, N., Ceapoiu, N. — 1976. Orientarea cercetărilor științifice în domeniul ameliorării plantelor agricole în perioada 1976—2000, în R. S. România, Probleme de genetică teoretică și aplicată, vol. VIII nr. 4.
- Iftimovici, R. — 1975. Ore fierbinți în biologie. Editura Albastros, București.
- Lamy, M. — 1955. Les maladies hereditaires. Press universitaires de France, Paris.
- Larmat, Jacques — 1977. Genetica inteligenței. Editura științifică și enciclopedică, București.
- Maximilian, C. — 1977. Sfaturi genetice. Scrisul românesc, Craiova.

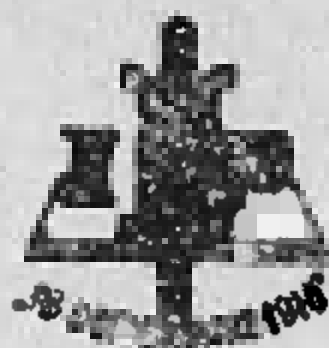
- Maximilian, C. — 1978. Aventura geneticii. Editura Albatros, București.
- Pamfil, C. — 1974. Genetica. Editura didactică și pedagogică București.
- Raicu, P. — 1978. Genele și ingineria genetică. Editura științifică și enciclopedică, București.
- Soran, V. — 1972. Evoluția lumii vii la nivel molecular. În „Progresele științei”, vol. VIII nr. 4, București.
- Stugren, B. — 1969. Evoluționismul în secolul 20. Editura politică, București.
- Watson, J. D. — 1974. Biologia moleculară a genei. Editura științifică București.
- Zolvneak, C. — 1968. Genetica. Lito. Universitatea Iași.

CUPRINS

<i>Introducere</i>	5
EVOLUȚIA CUNOȘTINȚELOR DESPRE EREDITATE	7
CELULA — SEDIUL EREDITĂȚII	21
PRINCIPIILE GENETICII CLASICE	34
EREDITATEA EXTRANUCLEARĂ	79
MUTAȚIILE — MECANISMUL CROMOZOMIC ȘI MOLECULAR	96
OMUL ȘI LEGILE EREDITĂȚII	116
PREZENT ȘI VIITOR ÎN ȘTIINȚA EREDITĂȚII	136
BIBLIOGRAFIE SELECTIVĂ	149

Redactor: ing. MARIA PLEȘA
Tehnoredactor: EUGENIA CERNEA

*Bun de tipar 29 V 1981. Apărut 1981. Coli editoriale 6,40
Coli de tipar 4,75.*



Tiparul executat sub comanda
nr. 167 la
Întreprinderea poligrafică
„13 Decembrie 1918”,
str. Grigore Alexandrescu nr.89—97
București
Republica Socialistă România



Știința eredității contribuie din ce în ce mai mult la explicarea modului în care a apărut viața și la elucidarea drumului pe care materia vie l-a parcurs în evoluția sa. Este unanim recunoscut că mecanismele eredității sînt universale. Organismele cresc și se dezvoltă normal numai dacă zestrea ereditară nu suferă intervenții dăunătoare. Ori, progresul tehnic, ai cărui martori sîntem, modificînd mediul ambiant, poate avea influențe negative dacă cel care dirijează complicata mecanisme industriale, sau beneficiază de produsele lor sub cele mai diferite aspecte, nu posedă și cunoștințe trainice despre ereditate.

Editura Ceres

Lei 2,60